

遺伝子診療科（オーダーメイド医療部）

■ スタッフ

科長（部長）	中谷 中
副科長（副部長）	杉本和史
遺伝カウンセラー	望木郁代
臨床検査技師	池尻 誠 中村麻姫
協力者 臨床遺伝専門医	4名
臨床遺伝研修医	約10名

■ 特色・診療対象疾患

当診療科は、三重県下で唯一の遺伝医療を提供する部門として活動しています。その領域は、神経筋、消化管、内分泌を始め、様々な領域の遺伝性疾患、遺伝性腫瘍の診断を行っています。数千種類あると言われる希少疾患の半数は、遺伝性疾患であると考えられていますが、診断できるものは多くありません。そういった患者様の不安にもお応えできるように、**遺伝カウンセリング**を実施しています。ここでは、ゆっくりと皆様のお話を伺い、最新の情報を提供しながら疾患のご説明をいたします。

2017年10月よりは、東海・北陸地域では初となる**がん遺伝子パネル検査**を開始しました。当院オリジナルのMiLaI (Mie University Laboratory Cancer Test Initiative: ミライ)検査を実施することにより、本邦におけるがんゲノム医療のトップランナーとして、地域の皆様に最新の遺伝医療を提供しています。

1. 当科の特色

- **遺伝性疾患の遺伝子診断**
遺伝カウンセリング、遺伝子検査を実施して診療科へ繋げます。
- **ミライ検査**
ミライ検査により、遺伝性腫瘍、体細胞癌（一般のがん）の原因遺伝子を調べ、がん治療に役立てています。
- **次世代シーケンサーを用いたクリニカルシーケンシング**
これまで、従来法で実施していた遺伝子検査に、最新の技術である次世代シーケンサーを導入し、これまで不可能であった疾患遺伝子の解析をします。

2. 主な診療対象疾患

- 遺伝性疾患
遺伝性の神経疾患、筋疾患、消化器疾患、代謝疾患、耳鼻科疾患、眼科疾患など
- 遺伝性腫瘍
- 染色体異常

■ 活動実績

当診療科は、臨床遺伝に関わる診療、教育を担っています

1. 治療実績

- 遺伝子診断
 - 遺伝学的検査：221件
遺伝性腫瘍：26件（内NGS：2件）、CYP2C19.3A5：39件、PCD：54件、キメリズム解析：34件、凝固・抗凝固因子：51件、骨格筋チャンネル病：14件、その他：3件
 - 体細胞遺伝子検査：499件
網羅的関遺伝子検査 ミライS：8件、神経芽腫：221件、造血器腫瘍：278件
（WT1mRNA：148件、MPN（JAK2, CALR, MPL）：79件、BCR/ABL定性：21件、その他：30件）
遺伝カウンセリング 114件

2. 教育活動の実績

- 臨床遺伝専門医の育成
- 臨床遺伝に強いコメディカルの育成
- AMED「クリニカルシーケンスに強い看護師養成コース講習会」

3. 臨床研究等の実績

- AMED「がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的開発研究」
- AMED「ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築」

■ 今後の展望

常に国内外の最新の情報を収集し、最新技術の導入をしながら、三重県においても、本邦で最新・最良の遺伝医療を提供いたします。

▶ <http://www. mie-u. ac. jp//>