

ゲノム診療センター

1. 概要

本センター設立の第一目的であるがんゲノム医療の分野において、当院は名古屋大学を中核とした連携施設に認定された。2019年9月には院内体制を整備し、12月に第1例目のカウンセリングおよび検査を実施、2020年1月に名古屋大学においてエキスパートパネルが開催された。今後症例の増加が見込まれる。

昨年遺伝学的検査における遺伝カウンセリング加算の施設基準を取得した。悪性腫瘍の薬剤治療の選択、いわゆるコンパニオン診断のために遺伝子検査が行われる機会が増えており、二次的に遺伝性腫瘍が指摘されることがある。昨年は遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）の判明した家系へのカウンセリングを1例、また病歴より遺伝性腫瘍が疑われる症例についてカウンセリングと確定診断を1例行った。がんゲノム医療における遺伝子パネル検査においても生殖細胞系列の変異を検出する可能性があり、その結果の解釈や家族への影響を考慮したカウンセリングも重要になってくると考えられる。

2017年より周産期分野において開始した母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT：non-invasive prenatal genetic testing）について2019年は48件のカウンセリングを行った。従前高年適応で行っていた羊水検査はほぼNIPTに移行し羊水検査数は半減した。臨床研究として開始され2019年3月をもって登録終了したが、その後の検査体制について関連学会の方針の一致が得られず、当院としては引き続き同様の適応で継続している。

（センター長 岡田 真由美）

2. 活動報告

(1) 施設認定等

施設認定	認定団体
母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する臨床研究施設認定	日本医学会
遺伝性乳癌卵巣癌総合診療協力施設	一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構

- ・生殖医療に関する遺伝カウンセリング受入れ可能な臨床遺伝専門医
- ・がんゲノム医療連携病院（名古屋大学を中核病院として）
- ・遺伝カウンセリング加算の施設基準届出済