

埼玉医科大学病院遺伝子診療部 (ゲノム医療科)

大竹 明¹⁾²⁾³⁾、鶴岡 恵¹⁾²⁾、難波 聡¹⁾⁴⁾

1)埼玉医科大学 ゲノム医療科

2)埼玉医科大学病院 難病センター

3)埼玉医科大学 小児科

4)埼玉医科大学 産婦人科



遺伝子診療部(ゲノム医療科)の活動

1) 診療

- a. 遺伝子診断と治療の各科へのアドバイス(遺伝カウンセリング)
- b. 羊水・絨毛を用いたミトコンドリア病や先天性代謝疾患、神経難病などの出生前診断
- c. 母体血を用いた遺伝学的検査(NIPT)
- d. がんゲノム 家族のケア

2) 研究

- a. Single gene NIPT, Whole genome NIPT, 着床前診断
- b. 希少疾患の医療と研究を推進する会(CReARID: <http://www.crearid.or.jp/>) ショナルスクリーニング 新生児オプ
- c. IRUD(未診断疾患イニシアチブ)
- d. ミトコンドリア病診断と新規治療法開発研究
- e. 寄付研究講座「希少遺伝性疾患先進ゲノム医療開発講座」

3) 教育

- a. 臨床遺伝専門医の育成 専門医取得3名＋現在13名研修中

- ・ **遺伝学的検査**を受ける場合
- ・ 遺伝性疾患の家族歴があり、**保因者診断**や**発症前診断**の希望がある場合
- ・ 遺伝性疾患について遺伝形式や再発率などの詳細を知りたい場合

→ 原則、**検査前後(2回)**の遺伝カウンセリングが必要

* 完全予約制（初診の場合も予約可能）

外来：月(午後)・火(午前)・水・土曜日

東館2階 難病センター（ゲノム医療科）

049-276-1741 内線2744