

遺伝子診療最前線 up to date

北大病院臨床遺伝子診療部

中村 明枝 (小児科)

△解析が可能となりました。

因と環境要因が複数関与する多因子病が40〜50%と最も多くなります。

ロアレイ染色体検査があります。この検査はゲノミクスで治療法も見つからず、さまざまな臨床症状に悩

先天性疾患の遺伝要因の検索で行われる遺伝学的検査にはさまざまな方法があり、古典的には網羅的に染色体の数や構造異常を同定するG分染法、特定領域のコピー数異常（重複・欠失）、転座を検出する蛍光in situ ハイブリダイゼーション（FISH）法があります。さらに、2021年10月より保険診療でも実施可能となつ

μDNAを試料として網羅的に微細（数×10 kb レベル）な染色体ゲノムのコピー数変化を検出することが可能です。さらに大量の塩基配列の解読を可能とした次世代シーケンサーの登場により、ゲノムの1・5%を占め、タンパク合成に関わるエクソン領域の全塩基配列を解析するエクソーム解析、全ゲノムの塩基配列を解析する全ゲノム解析のよう

未診断疾患イニシアチブ（Initiative of Rare and Undiagnosed Diseases）は、15年日本医療研究開発機構（Japan Agency for Medical Research and Development：AMED）により開始された研究開発プロジェクトで、前記のような未診断疾患

環境・催奇形因子

染色体異常

多因子病

染色体

コピー数異常

DNA

Start Stop

ATGACGGATCAGCCGCAAGCGGAATTGGCGACATAA

TACTGGCTAGTGGGTTGGCTTAACGGCTGTATT

出一遺伝子座

診断困難な患者さん

受診

かかりつけ医院
clinic

IRUD診断連携
各地域にIRUD拠点病院と、
連携するIRUD拠点病院を配置し、
全国配備を目指す

IRUD拠点病院
(総合病院等)

紹介受診

フォローアップ

遺伝カウンセリング

地域での
相談連携

IRUD解析センター

IRUD患者シート
(問診・検査シート)

IRUD データセンター

検査依頼

解析結果

データ

IRUD
新コンソーシアム

IRUD
データネットワーク

IRUD解析センター

- 依頼された検体についてエクソーム解析・等の遺伝学的検査を行う
- 遺伝学的検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析も検討する

IRUD診断委員会

- 幅広い診療科の医師で構成
- 臨床遺伝専門医を中心として臨床カファランズを開催
- 地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

IRUDデータベース

- 登録システムの構築・運営
- データベースの構築・運営
- 国際ネットワークとの連携

患者の情報共有、診断確定、治療を見据えた病態で、I-RUD拠点病院（北海道では、北大病院、札幌医科大学）と両親を解析対象とし、疾患発見などの実績をあげております。

時へ
同定
度改
年酬
24報

認知症などテーマに議論

医療・介護の情報連携強化が必要

厚生労働省は、2024年度の診療報酬と介護報酬の同時改定に向けて、中医協と社会保険審議会介護給付費分科会委員による第2回意見交換会を開催、高齢者施設・障害者施設等における医療・認知症について議論した。

厚生労働省は、2024年度の診療報酬と介護報酬の同時改定に向けて、中医協と社会保険審議会介護給付費分科会委員による第2回意見交換会を開催、高齢者施設・障害者施設等における医療・認知症について議論した。

数が長く在宅復帰率が低い、認知症高齢者の日常生活自立度が1以上の患者割合は急性期一般入院料等で26%、地域一般入院基本料等で61%となっており、「認知症ケア加算」算定は年々増加し現在約4千施設が届け出ていると説明。

早期発見・早期対応が行える医療・介護の体制を整備、かかりつけ医による健康管理、容態に応じた療養の場でのサービス提供推進、地域包括支援センターと認知症初期集中支援チーム、認知症疾患医療センター連携等を含めた重層的な体制構築、地域包括ケア病院や介護保険施設等での受け入れ推進が求められると

報酬改定に向けた視点として、今後増加が見込まれる認知症の人に対して、本人の意思決定支援や尊厳をもつて暮らし続けられる受け入れ体制の構築、社会生活継続への医療・介護、服薬支援、生活支援等の提供方針、人材育成や認知症対応力をさらに向上させる取り組み、多職種で連携し

ながらBPPSDへの対応やBPPSDを未然に防ぐケア推進、認知機能や生活機能などの適切評価方法、治療経過や生活背景等の医療・介護の情報連携強化へ提供内容（情報提供項目・様式等）や必要方針等の検討を進めていく必要性を示し、意見を求めた。

場合、必要に応じて受け入れ可能な体制を確保した上で、過去6カ月以内にコロナ患者（除外要件は加算1と同じ）に入院医療提供実績がある「加算3と外来加算は「発熱患者等診療に対応する外来対応医療機関でその旨を公表している医療機関のうち、受け入れ患者を限定しないか、限定しない形に8月末までに移行するもの」が該当する。

受け入れ患者を限定しない外来対応医療機関がない施設は、8月末までに移行する施設でも算定可能だが、算定開始時点で限定している場合、受け入れ開始時期を示した文書の院内掲示が求めら

厚生労働省がまとめた「医師少数区域経歴認定医師」申請状況は、2021年度が167人で、30～50歳代を中心に、業務勤務地は香川40人、高知37人と多く、本道は3人だった。

男性が143人、女性が24人で、30歳代、50歳代が各44人、次いで40歳代32人、60歳代30人、29歳以下10人、70歳以上7人となっていた。

出身大学は、国立大が59%、私立大が39%、公立大が2%。申請医師の従事する診療科名は内科20人、小児科、整形外科、消化器内科、消化器外科、泌尿器科、消化器外科6人、循環器内科、泌尿器科が各5人のほか、内科系の複数診療科37人、内科系・外科系をいずれも含む複数診療科16人、外科系の複数診療科7人などとなっている。

業務勤務地は、香川、高知に次いで、岩手19人、熊本15人、東京14人、鳥取9人、長野6人、和歌山4人、北海道3人、三重2人、秋田、福島、埼玉、福岡、大分、宮崎が各1人。

出身地は、高知28人（出身地と認定業務勤務地が同じ都道府県28人）、岩手18人（17人）、香川16人（16人）、熊本12人（11人）、東京10人（6人）のほか、北海道は2人（1人）など。申請医師のうち63%は出身地と認定業務勤務地が異なる。

春の叙勲、道内医師は元道医副会長でふかざわ病院理事長の深澤雅則氏（西区、保健衛生功労）が旭日双光章に選ばれた。

2023年春の叙勲の受賞者が4月29日付で発表され、道内医師は元道医副会長でふかざわ病院理事長の深澤雅則氏（西区、保健衛生功労）が旭日双光章に選ばれた。

道内医療関係者は他に薬事、地方自治、学校保健、厚生労働行政事務、看護業務の各功労が9人で、医師と合わせて計10人となった。医師以外の勲等種別内訳は次の通り（敬称略）。

◆旭日双光章◆富井裕