臨床遺伝子診療部では、平成13年に設立して以来、各診療科と連携し、遺伝診療及び遺伝カウンセリングを行っています。

2023年6月よりオンライン遺伝カウンセリングを開始しましたので、こちらもぜひご利用ください。

臨床遺伝子診療部のサイトはこちら（https://clinical-genetics-hokudai.jp/）

**―臨床遺伝子診療部について**

**対応が可能な主な疾患**

・遺伝性乳がん→遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）等

・遺伝性大腸がん→家族性大腸ポリポーシス（FAP）、リンチ症候群等

・遺伝性腫瘍 その他→Birt-Hogg-Dube症候群 (BHD症候群) 、遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん症候群（HLRCC）

・遺伝性神経・筋疾患→脊髄小脳変性症、筋ジストロフィー等

・染色体異常・奇形症候群

・先天性難聴

・その他→他の病院で行った検査の結果の相談、いとこ婚等

詳細についてはこちら→対応可能な疾患（http://www.idenshiiryoubumon.org/cgi-bin/view.cgi?NO=4）

**各診療科との連携**

脳神経内科、小児科、産婦人科、耳鼻咽喉科、消化器内科、腫瘍内科、泌尿器科、乳腺外科、眼科、脳神経外科、精神科神経科　等…

ニーズに応じ、地域医療連携福祉センターや患者会・家族会の方につなげることも可能です。

**―遺伝カウンセリングについて**

**遺伝カウンセリングとは・・・**

遺伝性疾患は、染色体や遺伝子といった“私たちの身体を作る設計図”の変化が原因となり起こるものです。これら設計図に書かれている情報は、①一生変わらない情報②家族と共有する情報、であるため、人生の様々な場面で不安や悩みが出てくることがあります。

遺伝カウンセリングでは、“遺伝”について、不安や悩みを抱えている患者さんやご家族の方、その他全ての方に対し、十分な時間を取りお話を伺います。そして、ひとりひとりが抱える問題を理解・判断し、必要な情報提供を行った上で、それぞれに最適な選択ができるよう、医療面・心理面の両側面からお手伝いをさせていただきます。

**一般診療と遺伝カウンセリングの違い**

遺伝カウンセリングは、患者様ご本人のみならず、遺伝性疾患患者のご家族の方や、遺伝について不安を抱える方も受けて頂くことができます。但し、患者様の正確な情報があった方がより詳しい情報提供ができます。患者様の情報は、ご本人の了承が得られないとお話しすることができませんので、ご家族の方のみで受けて頂く場合は、事前に患者様ご本人の了承を得た上で、来談されることをお勧めします。

**遺伝カウンセリングでの相談例**

・“遺伝の病気”といわれたのですが、今ひとつピンときません。詳しい話が聞きたいです。

・親戚にがんの人が多いのですが、私のがんは遺伝と関係するのですか？

・婚約者の親戚に遺伝病の人がいます。将来子どもを作る時に影響しますか？

・自身の病気について、家族にいつ話せばよいのでしょうか。タイミングが分からず悩んでいます。

・疾患に対する情報がとても少なくて不安です。同じ悩みを抱える方とお話してみたいのですが…

※当院で実施している「がん遺伝子診断外来」の窓口はこちらではありませんので、011-706-7040にお問い合わせ下さい。その後、必要に応じ当診療部でも対応します。

**―受診方法**

事前のご連絡による、**※完全予約制**となっております。

当院に受診された事のない方、紹介状のない方でも予約可能です。

遠方にお住まいの方でもオンラインで遺伝カウンセリングを行うことができますので、お気軽にお問合せください。

※出生前検査の受検を考慮されている方は、産科外来が窓口となっています。

　 011-706-7022にお問い合わせください。

**受診のながれ**

①ご本人から直接ご連絡いただく場合

患者様あるいはご家族の方等から直接ご予約いただくことができます。現在医療機関を受診していない場合や、紹介状が無い場合でも対応可能です。

臨床遺伝子診療部の窓口（011-706-7056）に直接ご連絡下さい。相談したい内容やご家族の簡単な情報を確認させて頂いた上で、日程を調整致します。

※診療科に関わらず、過去に当院を受診したことがある場合（当院の診察券をお持ちの場合）は、その旨お電話でお伝え下さい。

②地域の医療機関からご紹介いただく場合

当外来にご紹介いただく場合、まず始めに臨床遺伝子診療部の窓口（011-706-7056）に直接ご連絡下さい。相談内容について簡単に確認させて頂きます。

その後、担当者を調整した上で、直接ご本人と日程調整を進めていくことになりますので、下記の案内文書を、患者様あるいはご家族の方にお渡し頂き、当診療部にお電話頂くようお伝え下さい。

また、これまでの診療情報について簡単にまとめたものを、臨床遺伝子診療部（011-706-6985）宛てにFAXして頂きますようお願い致します。

**※ “医事課新来予約受付担当・紹介予約”を介した予約は受け付けておりませんので、ご注意下さい。**

臨床遺伝子診療部の案内文書（PDF）

**―費用**

遺伝カウンセリングは、自費診療と保険診療の場合があります。状況により異なりますので、お電話にてお問い合わせください。

**自費診療の場合の遺伝カウンセリング費用**

初診時：　1時間まで　10,193円　　　以降30分毎　　+4,353円

再診時：　15分まで　　2,894円　　　　以降15分毎　 +2,283円

※遺伝学的検査の費用は、別途必要となります。検査項目によって異なるため、直接ご相談ください。

**―外来日**

ご相談内容によって実施可能な日程が異なるため、お電話にてお問い合わせ下さい。

**―お問い合わせ窓口**

TEL：011-706-7056

FAX：011-706-6985

受付時間：月～金　9:00～17:00

担当：柴田有花、向中野実央、藤田穂波

始めに“遺伝の相談”とお伝えいただければ、その後は上記の担当者が対応致します。

**―担当スタッフ**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **職名** | **氏名** | **所属** | **資格** | **遺伝診療における専門分野** |
| 部長/教授(指導責任医) | 山田崇弘 | 臨床遺伝子  診療部 | 臨床遺伝専門医・  指導医 | 臨床遺伝全般 |
| 副部長 | 松島理明 | 脳神経内科 | 臨床遺伝専門医・  指導医 | 遺伝性神経・筋疾患 |
|  | 三田村卓 | 婦人科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性腫瘍 |
|  | 森田真也 | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性難聴 |
|  | 山澤弘州 | 小児科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性循環器疾患 |
|  | 永井礼子 | 小児科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性循環器疾患 |
|  | 兼次洋介 | 周産母子センター | 臨床遺伝専門医 | 周産期遺伝・先天異常 |
|  | 細川亜美 | 産科 | 臨床遺伝専門医 | 周産期遺伝 |
|  | 古屋充子 | 病理部 | 臨床遺伝専門医 | BHD症候群、HLRCC |
|  | 柴田有花 | 臨床遺伝子診療部 | 認定遺伝カウンセラー | 臨床遺伝業務全般  心理社会的支援 |
|  | 向中野実央 | 臨床遺伝子診療部 | 認定遺伝カウンセラー | 臨床遺伝業務全般  心理社会的支援 |
|  | 藤田穂波 | 臨床遺伝子診療部 | 認定遺伝カウンセラー | 臨床遺伝業務全般  心理社会的支援 |
| 客員臨床  医師 | 河口哲 | 産科 | 臨床遺伝専門医 | 周産期遺伝・出生前検査 |
| 客員臨床  医師 | 平岡美紀 | 眼科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性眼疾患 |
| 客員臨床  医師 | 長和俊 | 小児科 | 臨床遺伝専門医 | 周産期遺伝・先天異常 |
| 客員臨床  医師 | 太田亨 | 小児科 | 臨床遺伝専門医 | 周産期遺伝・先天異常 |
| 客員臨床  医師 | 菊地順子 | 内科 | 臨床遺伝専門医 | 遺伝性腫瘍 |
| 顧問 | 矢部一郎 | 脳神経内科 | 臨床遺伝専門医・  指導医 | 遺伝性神経・筋疾患、  臨床遺伝全般 |

※その他必要に応じて、各診療科の専門の先生方にご担当いただきます。

普段の診療では聞けないこと、今まで誰に相談したらよいか分からずもやもやしていたこと…

ささいなことでも構いません。悩まれる前に、まずはお気軽にお電話ください。

**−IRUD（未診断疾患イニシアチブ）について**

**IRUDとは…**

IRUD(アイラッド)はInitiative on Rare and Undiagnosed Diseases (未診断疾患イニシアチブ) の略で、国立研究開発法人　日本医療研究開発機構 (AMED) により主導されている研究事業です。 日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者さん（未診断疾患患者）に対して、次世代シークエンサーという機械を用いて遺伝子を幅広く調べます。得られた結果と患者さんの症状を照らし合わせて、患者さんが罹患している稀な疾患、新しい疾患の原因解明と診断、治療法の開発に役立てることを目的としています。北海道大学病院は2015年12月から参加しています。

**IRUD診断体制**

国立精神・神経医療研究センターをコーディネーティングセンター（中央事務局）とし、全国39のIRUD拠点病院からの検体を全国5ヶ所のIRUD解析センターにて集中的に最先端の解析を行い得られたデータと症状などを総合的に検討して診断を確定します。IRUD連携施設（IRUD拠点病院、高度協力病院、協力病院）は全国に490ヶ所あり、北海道大学病院はIRUD拠点病院の一つです。かかりつけ医からの紹介により北海道大学病院あるいは協力病院を受診することにより研究に参加可能となります。

**IRUDの対象となる条件について**

以下の1又は2を満たし、6ヶ月以上にわたって(乳幼児は除く)持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態の場合に対象となります。

1. 2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること。

2. なんらかの遺伝子異常が疑われる症状であること。

　（血縁者、兄弟に同じような症状が認められる場合を含む）

**IRUD登録方法**

かかりつけ医を通じて、下記の事務局に参加を申し込みいただくことになります。かかりつけの施設がIRUD連携施設ではない場合、まずはIRUD連携施設への受診について、かかりつけ医にご相談ください。

※IRUD北大連携施設の先生方へ

IRUD申込みを検討される際には、IRUDホームページ上の「かかりつけ医の方へ（https://plaza.umin.ac.jp/irud/family\_doctor.php）」よりコンサル~~ト~~シートをダウンロードいただき、ご記入の上、IRUD北大病院事務局までお送りください。

**IRUD北大分担者はこちら（五十音順、敬称略）**

江川潔、兼次洋介、齋藤祐介、長和俊（JCHO北海道病院）、外木秀文（天使病院）、永井礼子、松島理明、真部淳、三田村卓、森川俊太郎、山澤弘州、山田崇弘、矢部一郎

**IRUD北大病院事務局**

電話番号： 011-706-7056　平日9時 〜17時対応

メールアドレス：clinical-genetics@pop.med.hokudai.ac.jp

**IRUDのホームページはこちら　（https://plaza.umin.ac.jp/irud/）**

**遺伝子診療及び遺伝カウンセリングに関する記事が、北海道医療新聞に連載されました！**

「遺伝子診療最前線 up to date」（2023年　北海道医療新聞　全11回）

* 北大病院臨床遺伝子診療部の紹介（担当：山田崇弘、2023/4/3掲載）
* 遺伝カウンセリングの過去と未来～認定遺伝カウンセラーの視点から～（担当：柴田有花・佐々木佑菜、2023/4/10掲載）
* 周産期領域（担当：河口哲・能代究、2023/4/24掲載）
* 小児先天性疾患と未診断疾患イニシアチブ（IRUD）（担当：中村明枝、2023/5/1掲載）
* 循環器疾患（担当：永井礼子、2023/5/15掲載）
* 結合組織疾患（担当：山澤弘州、2023/5/22掲載）
* 神経・筋疾患（担当：松島理明、2023/5/29掲載）
* 耳鼻咽喉科疾患～遺伝性難聴について（担当：森田真也、2023/6/5掲載）
* 遺伝性腫瘍とがんゲノムプロファイル検査の二次的所見（担当：三田村卓、2023/6/12掲載）
* その他の遺伝性腫瘍（腎腫瘍を中心に）（担当：古屋充子、2023/6/19掲載）
* 将来の遺伝医療と遺伝教育（担当：矢部一郎、2023/6/26掲載）

―リンク集

北海道大学大学院医学院 医科学専攻 修士課程公衆衛生学コース 遺伝カウンセラー養成プログラム（https://clinical-genetics-hokudai.jp/cgc/）

北海道大学病院パーソナルヘルスセンター（https://phc.huhp.hokudai.ac.jp/）

日本人類遺伝学会　（https://jshg.jp/）

日本遺伝カウンセリング学会　（http://www.jsgc.jp/）　  
臨床遺伝専門医制度委員会　（http://www.jbmg.jp/）  
認定遺伝カウンセラー制度委員会　（http://plaza.umin.ac.jp/~GC/）  
日本認定遺伝カウンセラー協会　（https://jacgc.jp/）

北海道出生前診断研究会（http://hokkaido-shusseizen.kenkyuukai.jp/about/）  
出生前検査認証制度等運営委員会　（https://jams-prenatal.jp/)

妊娠中の検査に関する情報サイト（https://prenatal.cfa.go.jp/）