



診療科のご案内

大阪母子医療センター 遺伝診療科



診療だけでなく、遺伝性疾患の研究も行っています

大阪母子医療センターにはダウン症候群、22q11.2 欠失症候群、ブラダー・ウィリ症候群、ヌーナン症候群や歌舞伎症候群などの染色体異常症や遺伝性疾患をお持ちの患者さんが多く受診しています。

遺伝診療科ではこうした患者さんの正確な診断、疾患の自然歴を踏まえた健康管理、成長発達の評価などを行います。診断のために、各種の遺伝学的検査を実施しています。他の診療科と連携して合併症の早期の把握や対応を進めます。

療育機関への紹介も行います。また、遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング（後述）を実施します。

診療だけでなく、遺伝性疾患の研究も行っています。病因不明の遺伝性疾患の原因の解明や、治療の研究も行っています。全国の専門病院や大学病院と共同研究を行っています。

当センターは臨床遺伝専門医指定研修施設に認定されており、遺伝専門医の研修も行っています。認定遺伝カウンセラー養成課程の実習機関となっており、当センターで実習を受けた遺伝カウンセラーが各地で勤務しています。

希な疾患では情報が不足します。同じ疾患を持つ患者のご家族が知り合うことが疾患の理解に有用な場合があります。遺伝性疾患や染色体異常症の親の会やサポートグループの活動の支援も行っています。



遺伝診療科スタッフ一同

遺伝学的検査



遺伝学的検査には染色体検査や遺伝子検査が含まれます。近年のゲノム科学、分子遺伝学の進歩は著しく、多くの小児疾患の原因が解明されました。診療の現場で遺伝子診断が利用される機会も増加しました。ゲノム科学や遺伝医学を臨床の現場に還元・応用してゆくことは遺伝診療科の重要な役割です。

当科では、各種の新しい遺伝学的検査を診断に応用しています。多くの疾患で遺伝子診断が保険収載されてきましたが、場合によっては実費費用がかかる場合があります。マイクロアレイ染色体検査は通常の染色体検査よりも異常検出率が高いです。2021 年から保険診療で実施できるようになりました。次世代シーケンサーを用いた網羅的な遺伝子解析（IRUD※次頁参照）も研究的に行っています。

遺伝カウンセリング



遺伝カウンセリングとは遺伝や染色体、遺伝子についての問題や不安をかかえている方に対して、先天性疾患・遺伝性疾患について医学的・科学的にわかりやすく正確に説明し、医学的処置や検査の理解を支援し、必要な遺伝情報や社会資源の利用ができるように援助するものです。遺伝に関して正確な情報をお伝えします。また、生涯変化せず、血縁者にも影響を与える可能性のある遺伝情報をどのように受け入れたらよいのかについての心理社会的支援を行います。



専門資格をもった認定遺伝カウンセラーが対応しますので、母子医療センター初診予約申込書に必要事項を記入し、FAX 送信してください。

IRUD : Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases 希少未診断疾患イニシアチブ研究

IRUD は、原因や診断がわからない小児の患者さんについて、次世代シーケンサーなどの最新分析方法を駆使して遺伝子を調べ、原因や診断の手がかりを探す全国規模の研究プロジェクトです。20 年以上原因不明で経過し、診断名がついた方もいます。小児慢性特定疾患であることが判明したり、治療薬が同定された方もいます。受診希望者は通常の初診の手続きで予約してください。

※詳細は大阪母子医療センター遺伝診療科
ホームページをご覧ください。



◆遺伝診療科 外来予定表（原則として初診担当医師は指定できません）

曜日	月		火		水		木		金	
	午前	午後	午前	午後	午前	午後	午前	午後	午前	午後
初診	○		○	○			○	○	○	
再診	西/長谷川		岡本		西/長谷川		岡本		交代制	

PICU ホットライン(24 時間受付直通)

☎ 0725-56-1070

重篤な小児患者さんを積極的に受け入れています



泉北高速鉄道 光明池駅 徒歩 5 分

大阪母子医療センター

初診予約：患者支援センター ☎594-1101 和泉市室堂町 840 TEL0725-56-1220（代表）

FAX 0725-56-5605（24 時間受付：午後 7 時以降受領の FAX の回答は次の受付開始後です）



（2023 年 4 月発行）