

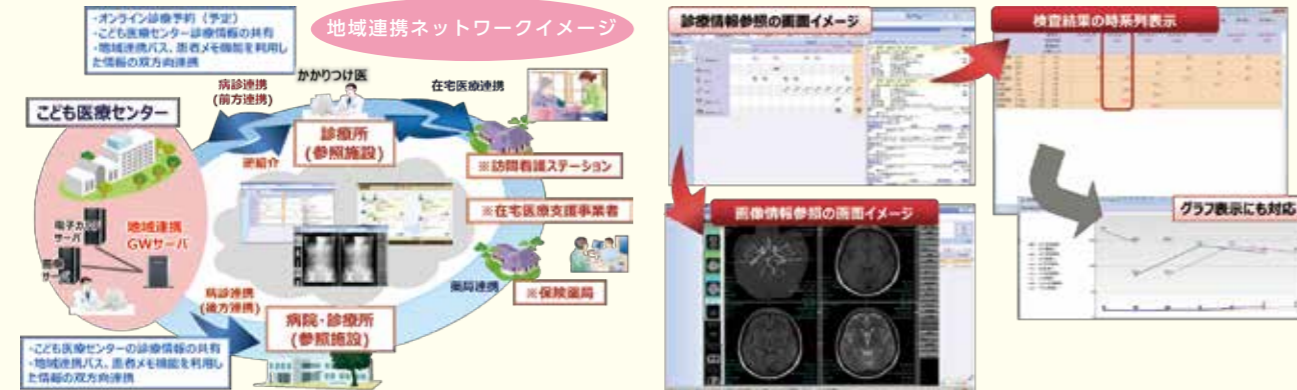


地域医療連携室だより

かながわこども医療ネット

神奈川県立こども医療センター 地域医療連携ネットワーク

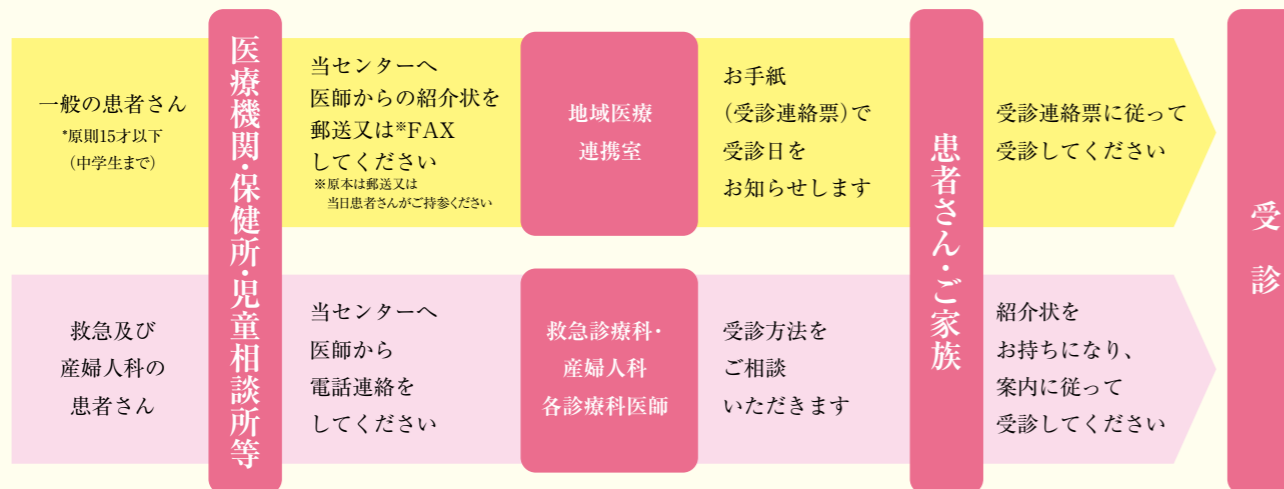
「かながわこども医療ネット」は、こども医療センターの電子カルテ情報（処方歴、注射歴、検査結果、画像）をインターネット経由で連携先医療機関に公開するシステムです。



- 連携先医療機関を随時受け付けています。申込みは地域医療連携室までご連絡下さい。
- 閲覧にはネットワークの連携、患者さんの同意が必要になります。

【紹介予約受診システム】

当センターは、医療機関や保健所等の医師からご紹介いただいた患者さん原則 15才以下(中学生まで)が、初診の予約をお取りになり受診していただく「紹介予約制」を取らせていただいております。予約の方法・手続きにつきましては下記をご覧ください。



※ 紹介状の添付資料(紹介状の添付資料(画像CDやフィルム等)も紹介状と併せて事前にお送りください。
※ 紹介状用紙(料金受取人払)の送付をご希望の場合は、地域医療連携室までご連絡ください。

【当センターフォロー中の患者さんの急患受診】

当センターは小児三次救急医療を担う病院です。まずはかかりつけ医、休日急患診療所や夜間急病センター等で受診していただき、必要に応じて医師から当センター担当医宛にご連絡ください。

- ① 医師から当センター担当医へ電話連絡いただき、受診する。
- ② ①が難しい場合、患者さんから担当医に直接電話連絡いただき、受診する。

※事前にご連絡をいただけない場合、受診出来ないことがありますので、ご注意ください。
※救急外来の診療は担当医ではなく、救急外来担当医が行う場合があります。

研究施設としてのこども医療センター

臨床研究所長 田中 祐吉



筆者近影

臨床研究所長を拝命している田中祐吉(たなかゆうきち)です。初期臨床研修、病理学の大学院課程修了以来一貫して小児病理診断学を中心に仕事をしてきたので、地域の先生方とお目にかかることはこれまでほとんどなかった私ですが、今回当センターの研究面での活動を紹介させていただきます。

「研究」というと固く難しい響きがありますが、どのような職場であれ家庭であれ、誰もが日々いろいろ工夫して細かな決定をしているわけで(人は一日平均2,500回ほど大小の決定をしているそうです)、誰もが実は「研究」する素地を持っているとも言えます。それを一手間二手間かけて、学会発表なり論文発表の形にするかどうか、です。研究は必要を感じるか、あるいは各自興味や関心を持って行うものですが、病院での研究はより良い医療を目指すには欠かせないものと思います。

当センターでも伝統的に「質の高い医療を支えるためには研究部門が必須」という考えがあり、また、研究費の管理を組織としてきちんと行うために臨床研究室が設立されました。新たにスペースが確保されたわけではなく、従来の研究室を整理・改装してのスタートでしたが、現在では8研究部門(疫学、ゲノム解析、病態機能解析、再生医療、分子イメージング・医用生体画像、小児がん、分子細胞病理、看護・医療支援)と事務部門からなる組織となりました。各部門を担う医師は全て診療科との兼務で、研究を専門とする研究員(医師以外)は定数4名のみです。それぞれの部門の熱意、個性や創意のあふれる取り組みや実績については年報やホームページをご覧ください。そして、遺伝性疾患や小児がんなどを中心に英文論文の発表数は年々増加し、かつては土俵にすら上がれなかった「科研費」も2013年に研究施設として認可されて以来毎年コンスタントに取得しています(採択率は全国平均30%弱に対して40%近い数字です)。舵取り役で「かなめ」である事務部門は、研究費の申請や報告書の作成支援、受託研究管理、各研究部門のサポート、研究倫理の研修や管理などを精力的に行っています。また、研究費は各研究者が申請して採択されても所属組織の管理下に入りCOI(利益相反)などコンプライアンスに関わる事項も生ずるため、事務局、特に総務課・経営企画課の関与や協力も欠かせません。

次ページのメディカルゲノムセンターの項にもありますが、ご紹介いただいた患者様の診療と共に、実地診療に還元される研究活動はたゆまなく行われております。引き続きご理解・ご支援をどうぞよろしくお願い申し上げます。



未診断イニシアチブ(IRUD)と希少難病

メディカルゲノムセンター長 兼 遺伝科部長 黒澤 健司

未診断イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD)は2015年にスタートした日本医療研究開発機構(AMED)の研究事業です。その目的は、確定診断が得られていない希少難病患者に対して、網羅的なゲノム解析(ヒトの全遺伝子2万の中のアミノ酸コード領域を分析する次世代シーケンス技術)で診断を確定させ、さらにモデル動物などを用いて治療戦略を立てることにあります。第1期IRUDは、解析拠点センターと拠点病院約15から構成され、こども医療センターも拠点病院として参画しました。現在、全国規模(大学病院および国立研究医療センターを中心とした40施設)に拡大したIRUDも2期目を終えるところで、既に3期目の準備が始まっています。

こうしたIRUDの背景には、2つの世界の大きな動きが影響しています。第1は2007年に開発された上述の次世代シーケンス技術の普及です。次世代シーケンスは、唯一の手掛かりであるゲノムを網羅的に解析することを可能にし、診断研究を加速させました。第2はNIHで2008年から始まった未診断症例に対するプログラム(Undignosed Diseases Program: UDP)で、これに連動する形で欧州の主要国でも未診断希少難病に対する研究が普及しました。その予算は日本と比較できない額(米国では各拠点施設に年間約8億円)でした。この2つの流れが日本でのIRUD立ち上げを促しました。

こども医療センターでは、メディカルゲノムセンターがIRUDを担当しています。メディカルゲノムセンターのコアとなっている遺伝科は、診療科として日本で初めて「遺伝科」を標榜しました。診療における対象疾患は、染色体異常症、先天異常症候群、そして未診断症例で、この傾向は設立当時から変わっていません。つまり、IRUDが始まる50年も前から未診断疾患を診療の中心の一つに掲げてきました。50年で変わったのは分析方法で、染色体検査からマイクロアレイ、そして今はこの全エクソーム解析です。発達の遅れやさまざまな臓器疾患を有しながらも確定診断が得られないことは、家族にとっては大きな不安になります。この未診断症例に対して、診断を確定させることは、根本治療は得られないものの、合併症管理に役立ち、家族の不安の軽減につながります。結果として、積極的な養育を促します。さらに

次子での再発の可能性の評価(遺伝カウンセリング)に有用な情報も得られます。そのためには、得られる遺伝情報の意義を丁寧に説明する遺伝医療の基本が求められます。臨床遺伝専門医だけでなく、コンピューターの複雑なプログラムを駆使してゲノムデータを解析するバイオインフォマティクスの専門家(研究員)や、さらに患者家族に寄り添う遺



前列右2人目が筆者

伝カウンセラーなど、多くのスタッフから構成されるチームが必要になります。現在、年間約200家系に対してこの網羅的なゲノム解析技術を用い、診療に応用しています。IRUDは研究事業というものの、将来は必ず診療の一部になるはずで、希少疾患の多くは、数万人に1例と極めてまれですが、そうした疾患は少なくとも6000種類はあるため、実際の希少疾患患者は決してまれではなく、日常診療で遭遇する可能性も十分あります。地域医療を担う先生方と情報を共有しつつ、よりよい遺伝医療をかたち作りたいことを願っています。

「知る」ことを力に

認定遺伝カウンセラー 西川 智子

遺伝学的検査技術の進歩と保険収載される遺伝学的検査が増えたことにより、遺伝学的検査は医療を行う上で欠かせないものとなってきています。同時に患者さんご家族にとって身近なものとなってきました。

患者さんご家族の遺伝学的検査の受検動機は、「医療者に勧められた」「こどもの症状・障害・疾患の原因を知りたい」「今後、どのように成長していくのか知りたい」「次子や次世代への影響を心配している」など様々です。

わが子の疾患や障害の原因を知りたいと考えて受検されるご家族は、疾患や障害があることは何か原因があるはずで、その原因が特定できると期待して遺伝科を受診されます。しかし、現時点で疾患や障害を説明できる遺伝子変異を特定できる確率は3~4割です。また、原因遺伝子が特定された場合でも治療法がないことも少なくありません。

遺伝学的検査結果を説明する際のご家族の反応は「原因がわかったことのデメリットは何一つない」という意見も多く聞かれる一方で、「治療法がない」「今後、症状が改善されることが期待できない。疾患や障害のあるこどもの将来を考えると不安が大きい」「知的障害があることは知りたくなかった」など、診断に伴う衝撃を話すご家族も少なくありません。

認定遺伝カウンセラーは、遺伝学的検査を受ける前から患者さんご家族を支援しています。検査を受ける前から、検査結果がご家族にとって有用な情報となる場合、ならない場合について話し合います。検査を受けられた患者さんご家族に対しては、診断に伴う予想外の心理的葛藤への支援や次子・次世代への影響を含め家系内への情報共有への支援を行い、症例によっては出生前診断の適応についても慎重に関わっています。認定遺伝カウンセラーにご相談ください。検査結果が患者さんご家族にとって有用な情報であると認識していただけるまで継続的に支援していきます。



【未診断イニシアチブ(IRUD)のお問合せ】

遺伝科へ電話でご連絡ください。

受診を希望される場合は、紹介状を地域医療連携室へ郵送してください。