

第 508 回 難研セミナー

第 81 回 難治疾患共同研究拠点セミナー

下記により難研セミナーを開催しますので、多数御来聴下さい。

日 時：平成 26 年 1 月 10 日（金）18:00～19:00

場 所：MD タワー 2 階 共用講義室 1

演 者：大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科 主任部長
岡本 伸彦 先生

演 題：先天異常症候群の診断と包括的ケア

要 旨：

先天異常症候群は、先天的な形態異常や機能異常を一定のパターンで共有し、疾患単位として確立したものである。比較的良好に経験する疾患は 20 種類程度であるが、稀少な疾患を含めると、多数存在する。

マイクロアレイ染色体検査や次世代シーケンサーなどの解析技術の進歩は、先天異常症候群の診療に大きな変化を生じた。疾患の責任遺伝子は次々と発見され、遺伝子診断が臨床現場で利用される機会は増加した。長期間診断不明であった患者において、診断が明確になり、病態が解明される可能性も高まった。

先天異常症候群の診断の基本には dysmorphology を含む臨床遺伝学的考察が必要である。まず、家族歴・病歴の聴取、家系図作成を行う。正確な所見の把握をもとに各種臨床検査や画像診断を行い、遺伝学的検査に進む。診断確定により、可能性のある合併症の把握、包括的ケア体制の構築、自然歴の予測、遺伝カウンセリングなどに必要な情報が得られる。

講演では、代表的な先天異常症候群例を提示し、診断のポイントとなる小奇形の見方や診断にいたる道筋を解説する。表現型の背景に存在する分子遺伝学的機序や自然歴の特徴、包括的ケアについて述べる。

共催：分子細胞遺伝分野 稲澤 譲治 ， 分子神経科学分野 田中 光一
連絡先：分子細胞遺伝分野 稲澤 譲治（内線 5821）