



衆楽園（津山市）

撮影 徳田名誉院長

私たち津山慈風会は、地域の皆さんにやさしく寄り添います

Topics

難病の遺伝学的検査について

難病の遺伝学的検査について

大谷病院 副院長/鳥取大学名誉教授

津山中央病院 遺伝科

なんば えいじ

難波 栄二

専門分野

・がんゲノム医療

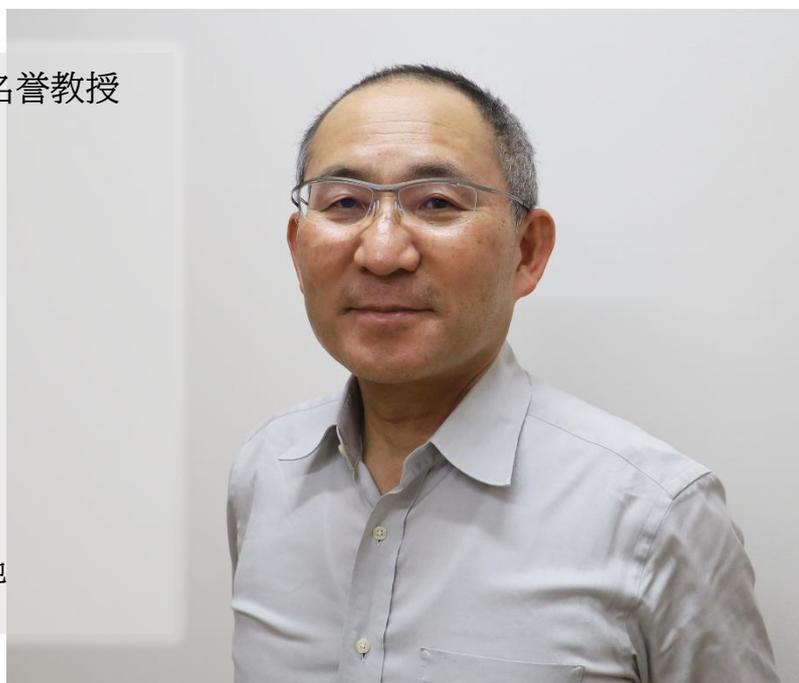
専門医・指導医

・日本人類遺伝学会

遺伝学的検査委員会委員長

・日本人類遺伝学会

臨床遺伝専門医・指導医 他



†難病と遺伝性疾患

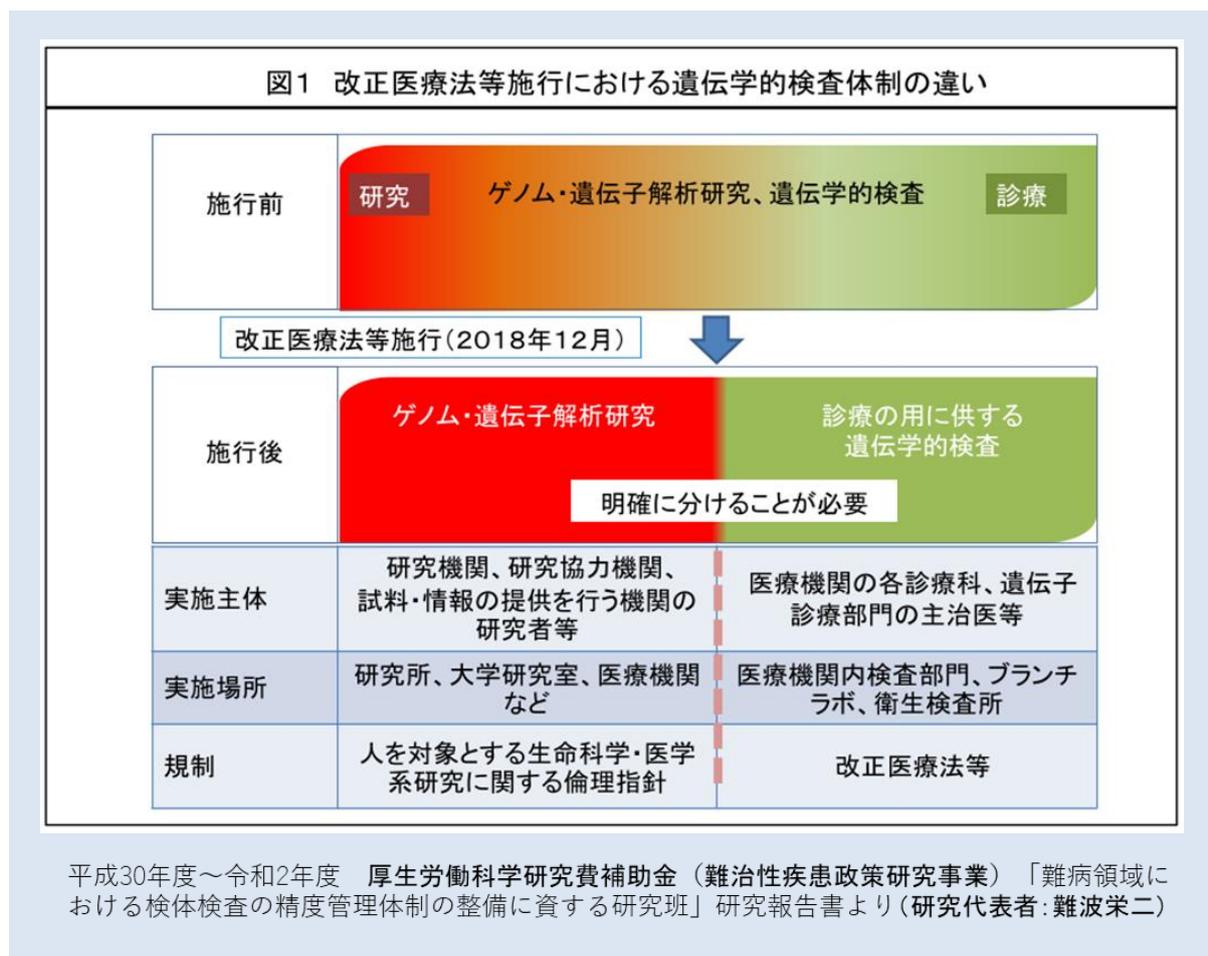
日常の診療では出会うことが少ない「遺伝性疾患」ですが、その数は 10,000 種類以上あり、酵素補充療法や遺伝子治療など画期的な治療法が導入されるなど、診断・治療が大きく進歩しています。

一方「難病」は、発症の仕組みが不明で、治療法が確立されておらず、長期の療養が必要な希少疾患と定義されています。難病のうち医療費助成となる指定難病は、2025 年 4 月から 348 疾患に拡大しており、その半数以上が遺伝性疾患です。

この遺伝性疾患の診断には、遺伝子レベルの原因を明らかにする遺伝学的検査が不可欠です。この検査は、かつては研究として行われることが多かったのですが、指定難病の認定や治療方針を決定する上で重要となり、今では診療に欠かせないものとなっています。

† 遺伝学的検査の保険適用と当院の体制

ゲノム医療の推進に伴い、遺伝学的検査の精度確保が求められるようになり、診療体制の整備が進められました。平成 30 年(2018 年)の医療法改正以降、遺伝学的検査は「研究」と「診療」を明確に区別することが求められるようになりました(図)。これは、検査精度の確保と、安全な医療提供のためです。



これにより、遺伝学的検査の保険適用が拡大され、現在では196疾患の検査を保険診療として実施できます。保険診療として遺伝学的検査を行うには、専門医の配置や遺伝カウンセリング体制など、厚生局が定める施設基準を満たすことが必要です。当院はこれらの基準を満たしており、遺伝科では各診療科と連携して遺伝学的診断を進めてまいります。また、家系の情報を詳しく伺い、適切な遺伝カウンセリングを実施します。

患者さんで遺伝性疾患が疑われるケースがございましたら、ぜひ当院の各診療科専門医、または遺伝科までご相談ください。

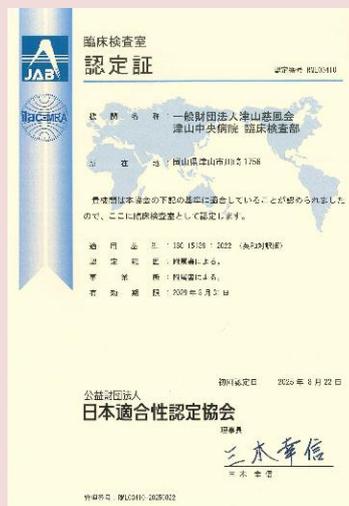
ISO15189認定取得について

津山中央病院臨床検査部は、2025年8月22日付で、国際規格であるISO15189:2022の認定を取得しました（岡山県内10施設目）。

ISO15189とは、臨床検査室が「患者ケアの質を高めるための品質管理と技術的能力を確保するため」の国際規格です。臨床検査室がこの規格に沿って運営されていることを第三者機関が認定することで、「信頼性の高い検査結果」を提供していることを証明します。

これからも岡山県北の医療を支える拠点として、よりいっそう地域医療に貢献できるよう、臨床検査の品質を維持し、患者診療に係るサービスを向上させて臨床検査室に関わる方のニーズを満たすことに取り組んでいきます。

津山中央病院
臨床検査部
部長 小林 尚子



第9回 連携登録医懇親会について

本年も、「第9回連携登録医懇親会」を下記のとおり開催したいと思います。

地域の先生方と顔の見える連携を深めるため、また多くの職種の方々にもご参加いただいて意見交換を行い、有意義な会にしていきたいと思っております。当院からは、すべての診療科からスタッフが参加いたします。医療連携についての貴重なご意見をいただき、連携の方法や大切さを一緒に勉強したいとも考えておりますので、多数のご参加をお待ちしております。

津山中央病院
院長 岡 岳文
副院長 竹中 龍太
(地域連携担当)

●日時:令和7年10月30日(木)

19:00~21:00

●会場:津山鶴山ホテル 2階 鶴の間

<第一部> 講演1:オンライン予約
講演2:陽子線治療
講演3:ISO15189
講演4:下り搬送

<第二部> 懇親会



【照会先】

津山中央病院 地域連携室
津山市川崎 1756
TEL:0868-21-8111(代表)
FAX:0868-21-8201
E-mail:ando11@tch.or.jp