

遺伝性網膜疾患：新規遺伝子治療薬・遺伝学的検査の社会実装

国立病院機構東京医療センター

臨床研究センター

視覚生理学研究室長

藤波 芳

遺伝性網膜疾患は先進国における主要失明原因で、疾患に関わる社会負担も甚大なものとなっている。東京医療センターでは、2019 年よりアジア初の遺伝子補充治療治験を実施し、治療薬であるルクスターナ注が 2023 年 8 月に保険償還となった。本講演では、治療が現実のものとなった視覚ゲノム医療の最前線について、最新の知見を含めて紹介される。

難聴患者に対するゲノム情報を活用した個別最適医療

国立病院機構東京医療センター

臨床研究センター

聴覚・平衡覚研究部長

松永 達雄

難聴は学習、就労、生活に重大な影響を及ぼす。若年成人期までに発症する難聴の主たる原因は遺伝である。これまでに非症候群性難聴の遺伝子は百種類以上、症候群性難聴の遺伝子は数百種類以上が発見されている。遺伝子とその変化と、病態や症状との関連も解明が進んだ。この結果、難聴者に対する遺伝子検査から、個別の難聴や随伴症状の病態、症状を理解、予測して、個別最適な治療の早期実施などが広がりつつある。本講演では、その現況について概説する。

東京医療センターにおける遺伝性腫瘍診療とゲノム医療

国立病院機構東京医療センター
臨床遺伝センター / 遺伝診療科

医長

山澤 一樹

がん遺伝子パネル検査が保険収載され、がんゲノム医療が急速に普及しつつある近年、遺伝性乳癌卵巣癌等の遺伝性腫瘍に対する関心が高まっています。本講演では、遺伝性腫瘍の診断、管理、および治療に対する包括的なアプローチについて解説し、当院における遺伝性腫瘍とゲノム医療の実際の取り組みと、その課題について考察します。

遺伝性希少疾患ゲノム医療最前線

慶應義塾大学医学部

臨床遺伝学センター

教授

小崎 健次郎

われわれは 2015 年から診断不明の患者対象に網羅的ゲノム解析によって原因診断を目指す「未診断疾患イニシアチブ (IRUD)」を進めている。診断率は 40%程度である。さらに新生児の診断に特化した「新生児集中治療室における精緻・迅速な遺伝子診断に関する研究開発」を 2019 年に開始した。人工知能の導入や検体収受のロジスティクスの改善により、採血後 7~10 日程度で結果を周産期担当医に返却することが可能となった。