

(別紙1)

## 総括研究報告書

課題番号	2023 A-1	
研究開発課題名	小児・周産期ゲノム情報の集約化と利活用の基盤構築に関する研究	
分類※	<input checked="" type="checkbox"/> ① <input type="checkbox"/> ② <input type="checkbox"/> ③ <input type="checkbox"/> ④ <input type="checkbox"/> ⑤ <input type="checkbox"/> ⑥ <input type="checkbox"/> ⑦	
区分	<input checked="" type="checkbox"/> A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> C <input type="checkbox"/> E <input type="checkbox"/> S	
主任研究者	所属	遺伝診療センター
	役職	センター長
	氏名	左合 治彦
実施期間	2023年 4月 1日 ～ 2024年 3月 31日	

※分類は下記①～⑦より選択

- ① 日本の成育分野の疾患の研究の基盤となる研究
- ② 診断、治療及び予防法の開発に関する研究
- ③ 発症機序や病態の解明等を行う研究
- ④ 診断や治療のための基準の開発等に関する研究
- ⑤ 患児・者のQOL向上に結びつく研究
- ⑥ 研究的視点や技術をもつ医療従事者を育てるための研究  
(プロトコル作成のフェージビリティ研究)
- ⑦ 政策提言に結びつく研究

### 成果の概要

本年度の主たる成果は下記のとおりである。

(1) 当センターで実施された遺伝学的検査の全数把握：小児医療情報収集システムで得られる遺伝学的検査データの粒度を分析するとともに、院内、SRL、かずさDNA研究所の遺伝子解析結果報告書の項目一覧を作成し、データ収集様式の検討を行っている。

(2) 遺伝学的検査マニュアルの作成：かずさDNA研究所の検査一覧を作成した。また、診療と研究の遺伝相談窓口をそれぞれ設置し、遺伝学的検査のオーダー、報告書の解釈、遺伝カウンセリングの提供などの支援を行った。

(3) 病院と研究所の連携強化による遺伝学的検査の有用化：衛生検査センター先天性疾患遺伝学的検査部門の受託検査項目について受託フローを整備し、検査オーダー、結果閲覧システムを整備、医事システムとの連携を図った。また、診療科からのヒアリングで、高コレステロール血症などに対する遺伝学的検査のニーズを知り、受託できる体制整備を行った。さらに、エクソーム解析で検出されたバリエーションの研究と成育ゲノムデータの保存と利活用に関する研究を推進した。

(4) 当センターにおける遺伝学的検査結果の情報共有と医療への反映：遺伝学的検査やマイクロアレイ染色体検査の結果を適切に解釈して、治療方針を検討して情報共有する「小児・周産期ゲノムエキスパートパネル」を毎月、遺伝学的検査・症例検討会を拡大充実させて開始した。