

# 分子細胞生物学セミナー

## Clinical Dysmorphology

—ヒトの形態異常を対象とする学問体系—

黒澤 健司 博士

地方独立行政法人神奈川県立病院機構  
神奈川県立こども医療センター 遺伝科部長

6月20日（金）10:30～12:00

北キャンパス シオノギ棟 1階 産学コミュニティホール

先天異常は一般集団の3%に認められ、我が国における乳児死亡原因の第1位は先天異常・変形・染色体異常である。希少難病が集中する小児病院では遺伝的要因・先天異常例が入院患者の6割を占める。診断技術の向上や医療の発展によってもこの先天異常の比率は変わらない。特に多発奇形・発達遅滞症例は、研究と医療施策の対象とされることがほとんどなかった。しかし、総体としての頻度は極めて高く、医療負担は勿論、家族の負担も極めて大きい。ヒトの形態異常を対象とする学問体系をDysmorphologyと呼び、概念的には臨床医学、発生生物学、遺伝学の積集合ととらえる。先天異常の多くは、根本治療は困難なものの、適切な診断は医療サイドへの診療指針の提示につながり、さらに正しい情報の還元による患者家族の理解を深めることで、結果としてこども達の予後の改善が期待できると考えられる。そのためにも、マイクロアレイ染色体検査と次世代シーケンサーの臨床応用は不可欠である。Dysmorphologyの目指すところについて自験例を交えながら解説する。

連絡先 先端生命科学研究院 小布施 力史 /内線9015