遺伝診療部

診療部長
八十田　明宏

専門医資格等　日本内分泌学会　内分泌代謝科専門医・指導医
日本内科学会　総合内科専門医
京都大学　医学博士
京都大学医学部　非常勤講師
専 門 分 野　内科・内分泌代謝（骨代謝）

□ スタッフ

令和2年10月1日時点

役　職	氏　名	専門医資格等	専門分野	得意疾患
顧　問	三宅　秀彦	日本産科婦人科学会　専門医 指導医、日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会　臨床遺伝専門医　指導医、日本人類遺伝学会　臨床細胞遺伝学認定士、日本周産期・新生児学会　周産期（母体・胎児）専門医、日本人類遺伝学会：評議員　広報委員会委員長　教育推進委員臨床細胞遺伝学セミナー実行委員、日本遺伝カウンセリング学会：理事・評議員、日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会共同認定　臨床遺伝専門医制度委員会　委員、日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会共同認定　認定遺伝カウンセラー制度委員会　委員、日本家族性腫瘍学会　広報委員、お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース　教授	産婦人科学 臨床遺伝学	臨床遺伝学（遺伝カウンセリング） 周産期医療
室　長	浅原　哲子	日本内科学会　認定内科医・指導医・総合内科専門医、日本人類遺伝学会　臨床遺伝専門医、日本内分泌学会　内分泌代謝科専門医・指導医・評議員 日本神経内分泌学会　評議員、日本心血管内分泌代謝学会　評議員、日本糖尿病学会糖尿病専門医・研修指導医、日本肥満学会肥満症専門医・指導医・評議員、日本肥満症治療学会　評議員、日本動脈硬化学会　動脈硬化専門医・評議員、日本病態栄養学会評議員、日本抗加齢医学会　専門医、日本糖尿病学会近畿支部　評議員、日本糖尿病生活習慣病ヒューマンデータ学会　評議員、京都大学医学博士、京都大学非常勤講師、国立循環器病研究センター 客員研究員、同志社大学 スポーツ健康科学部 客員教授、帝京大学医学部 臨床研究医学講座 特任教授、滋賀医科大学 社会医学講座 公衆衛生学部門 客員教授、九州大学大学院 医学研究院 病態制御内科学分野（第三内科）非常勤講師、公益財団法人神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センターフェロー	糖尿病 肥満症（メタボリックシンドローム） 内分泌代謝 予防医学 遺伝診療	糖尿病 肥満症 内分泌疾患 遺伝性疾患全般

医　　師	日下部　　徹	日本内科学会　認定内科医・総合内科専門医、日本人類遺伝学会　臨床遺伝専門医、日本内分泌学会　内分泌代謝科（内科）専門医・指導医・評議員、日本神経内分泌学会評議員、日本心血管内分泌代謝学会　評議員、日本糖尿病学会　糖尿病専門医・研修指導医、日本肥満学会　肥満症専門医・指導医・評議員、日本肥満症治療学会　評議員、日本サルコペニア・フレイル学会　評議員、京都大学大学院医学研究科　客員研究員、京都大学　医学博士	糖尿病 肥満症 内分泌代謝	肥満症 糖尿病 サルコペニア 骨粗鬆症
医　　師	橋本　有紀子	日本小児科学会専門医、日本人類遺伝学会臨床遺伝専門医	小児科全般 小児内分泌 先天代謝異常 新生児 遺伝診療	小児内分泌、 先天異常
認定遺伝カウンセラー	小西　　陽介	日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会 認定遺伝カウンセラー	遺伝カウンセリング	遺伝性疾患全般
医　　師	北　　誠	日本小児科学会専門医 新生児蘇生法「専門」コースインストラクター	未熟児・新生児、小児全般	先天異常
医　　師	難波　　多挙	日本内科学会　認定内科医、日本内分泌学会　内分泌代謝（内科）専門医、米国心臓協会　FAHA、臨床研修指導医、ミシガン大学医学部　リサーチ・アシスタント・プロフェッサー	内科 内分泌・代謝	内分泌代謝疾患
医　　師	安彦　　郁	日本産科婦人科学会専門医・指導医、日本婦人科腫瘍学会専門医・代議員、日本癌治療認定医機構、癌治療認定医、日本産婦人科内視鏡学会腹腔鏡技術認定医、日本内視鏡外科学会技術認定医、日本ロボット手術学会認定医、京都大学医学博士	産婦人科学 婦人科腫瘍学	婦人科悪性腫瘍 腫瘍免疫
医　　師	江本　　郁子	日本産科婦人科学会専門医、日本周産期・新生児医学会周産期専門医（母体・胎児）、日本がん治療認定医機構　がん治療認定医	産婦人科一般	周産期一般
医　　師	和田　美智子	日本産科婦人科学会専門医、日本周産期・新生児医学会周産期専門医（母体・胎児）、日本がん治療認定医機構　がん治療認定医	産婦人科一般	周産期一般
医　　師	鈴木　　直宏	日本産科婦人科学会専門医、日本がん治療認定医機構　がん治療認定医	産婦人科一般	婦人科腫瘍
メディカルアドバイザー	林　　琢磨	日本人類遺伝学会・遺伝医学臨床研究コーディネーター、日本救急医学会認定 ICLSインストラクター、臨床心理カウンセラー、国立研究開発法人 科学技術振興機構（JST）科学技術評価審査委員、東京都/日本水環境学会COVID-19タスクフォース 科学技術アドバイザー、米国立衛生研究所（NIH）/米国疾病対策センター（CDC）BL3（P3）感染マテリアル取り扱い主任者資格（新興感染症）、東京都/動物取扱管理責任者（同資格）、Springer Nature編集部 科学査読審査評価委員（腫瘍学、婦人科腫瘍学分野）、がん展開医療研究会 幹事、（他 知的財産管理技能士など複数の国家資格を有する）、国立病院機構京都医療センター 高度がん治療セン	婦人科腫瘍学 癌ゲノム医療学 腫瘍学 感染症学 新興感染症学	婦人科腫瘍 癌ゲノム医療 腫瘍 新興感染症

		ター 癌ゲノム医療 室長 学校法人梅花女子大学/大学院 教授（兼務）、博慈会記念総合病院 老人病研究所 外部研究員、 医学博士		

□ 診療科の特徴

認定施設等	臨床遺伝専門医制度委員会　認定研修施設 がんゲノム医療連携病院 遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構　基幹施設

1. 2014年に発足した新しい診療科です。京都府下には遺伝診療科を有する病院が3施設ありますが、当院は京都市および京都府南部の遺伝診療に貢献しています。
2. 臨床遺伝専門医 指導医2名と臨床遺伝専門医4名を含む11名の医師と認定遺伝カウンセラー、研究者が在籍しています。また、臨床遺伝専門医の認定研修施設であり、他施設に在籍する医師の研修も行っています。
3. 全ての疾患領域を対象にカウンセリングを行っています。
4. 院内の各診療科および地域との連携に努め、患者さんがよりよい医療を受けられるようにお手伝いをします。

□ 主な対象疾患

遺伝性乳がん卵巣がん症候群、リンチ症候群、家族性大腸ポリポーシス、神経線維腫症、多発性内分泌腫瘍症、褐色細胞腫、網膜芽細胞腫　などの家族性腫瘍
ファブリー病、ポンペ病、高フェニルアラニン血症、ムコ多糖症、家族性高コレステロール血症、脂肪萎縮症、性分化疾患、尿崩症、ジテルマン症候群、バーター症候群、甲状腺ホルモン不応症　などの代謝疾患・内分泌疾患
ブルガダ症候群、 QT延長症候群、エーラス・ダンロス症候群、マルファン症候群およびその類縁疾患、軟骨無形成症、骨形成不全症　などの循環器および骨結合組織疾患
脊髄性筋萎縮症、ハンチントン病、デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィー、ミトコンドリア病、副腎白質ジストロフィー、家族性アルツハイマー病、脆弱X症候群　などの神経筋疾患
その他、遺伝性疾患全般

□ 診療（業務）内容

1. 診断を目的として行われる遺伝学的検査のサポートを行います。
2. 遺伝性疾患と診断された後の心理的サポートや情報提供を行い、現在の状況や将来のリスクに適応するためのサポートを行います。
3. 家系内に遺伝性疾患と診断された方がおられる場合の、ご家族の方々の発症リスクや、発症前診断についての検討や情報提供を行い、その人らしい選択ができるようにサポートをします。
4. 保因者診断についての検討とサポートを行います。

□ 診療実績（令和2年度）

遺伝診療部　外来患者数

年間総患者数	年間初診患者数
118名	75名

主な疾患の件数など

腫瘍	神経筋	内分泌代謝	
97件	5	4件	
循環器	小児	周産期	その他成人
4件	1件	5件	2件

□ 地域医療連携・広報活動

・地域における遺伝医療の啓発

□ 学術活動報告（学会・研究発表など）

分類 (国際学会もしくは国内学会)	発表学会	演題名 等	演者（当院）	開催地	発表年月日
国内学会発表	第63回日本甲状腺学会学術集会	多発性内分泌腫瘍症2型の遺伝カウンセリング：甲状腺髄様がん術前に遺伝学的検査を行った一例	小西 陽介, 日下部 徹, 難波 多挙, 橋本 有紀子, 北 誠, 和田 美智子, 鈴木 直宏, 江本 郁子, 安彦 郁, 林 琢磨, 三宅 秀彦, 浅原 哲子, 八十田 明宏	奈良	2020/11/19-21
国内学会発表	第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会	京都医療センターにおける遺伝カウンセリングロールプレイ演習導入の試み	小西 陽介, 飛騨 美希, 和田 美智子, 北 誠, 橋本 有紀子, 難波 多挙, 江本 郁子, 安彦 郁, 日下部 徹, 三宅 秀彦, 浅原 哲子, 高倉 賢二, 八十田 明宏	沖縄	2020/7/3-5
国内学会発表	日本人類遺伝学会第65回大会	Oral English Session 3 Cancer Genetics	林 琢磨	名古屋, 日本	2020/11/18-12/2

□ 投稿論文など

分類	著者（当院）	タイトル	著書・雑誌名	巻	号	ページ	発行年月	論文種類	出版社
英文	難波 多挙	Genetic, Cellular, and Molecular Heterogeneity in Adrenals With Aldosterone-Producing Adenoma	Hypertension	75	4	1034-1044	2020/4	原著論文	
英文	難波 多挙	Biochemical, Histopathological, and Genetic Characterization of Posture-Responsive and Unresponsive APAs	J Clin Endocrinol Metab	105	9	e3224-e3235	2020/9	原著論文	
英文	難波 多挙	Prevalence of Somatic Mutations in Aldosterone-Producing Adenomas in Japanese Patients	J Clin Endocrinol Metab	105	11	e4066–e4073	2020/11	原著論文	
英文	難波 多挙	Identification of Somatic Mutations in CLCN2 in Aldosterone-Producing Adenomas	J Endocr Soc	4	10	bvaa123	2020/10	原著論文	
英文	日下部 徹	Observation of p. R4810K, a Polymorphism of the Mysterin Gene, the Susceptibility Gene for Moyamoya Disease, in Two Female Japanese Diabetic Patients with Familial Partial Lipodystrophy 1.	Intern Med.	59	20	2529-2537	2020/10	原著論文	