

臨床遺伝学研究

沼部 博直 / NUMABE, Hironao

大学院人間文化創成科学研究科

■専門分野 ディスモルフォロジー
■キーワード 臨床遺伝学, 先天奇形学, 遺伝カウンセリング学

連絡先

研究内容

■概要（背景・目的・内容）

臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーに限らず、広くゲノム医療関係者が利用可能な、遺伝医学教育リソースを開発し、ウェブ上で公表する。

臨床遺伝学分野においては、次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析により、未診断の先天異常／知的発達遅滞の児／成人の遺伝子診断を行っており、いくつかの新規変異を検出している。

臨床遺伝学の知識の普及のため、臨床遺伝専門医がアメリカ遺伝医学雑誌などに掲載したエッセイをまとめた著書の翻訳の監修を行い出版したほか、新聞・雑誌・TV 番組の取材や医療監修にも応じている。

■応用・将来展望

ゲノム医療の発展のための遺伝カウンセリング学の普及ならびに遺伝教育用のリソースの開発を引き続き続けてゆく。
また、エクソーム解析や全ゲノム解析などで得られた変異／多様性データの解釈を行うことのできるキュレータの人材育成も必要性が叫ばれており、今後の目標と考えている。

■活動実績

日本人類学会、評議員、2004.10-

日本先天異常学会、評議員、2006.07-

日本遺伝カウンセリング学会、評議員、2004.06-

日本小児遺伝学会、監事、2012.04-

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）：国際標準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討研究班（主任研究者：小崎健次郎）において、Hallermann-Streiff 症候群の疫学調査を行った。

革新的がん医療実用化研究事業（国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託研究開発）：メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究班（主任研究者中釜斉）において、ゲノム医療研究者向けのビデオ教材ならびに視覚教材の開発を行った。

主要研究成果

沼部 博直, ジェネティック・ラウンズ, 監修, メディカル・サイエンス・インターナショナル, 東京, 2016 年 3 月 24 日

沼部 博直, 遺伝医学資料：マルファン症候群, 遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論, 小杉眞司編, メディカル・ドゥ, 大阪市, 2016 年 3 月 30 日, p234

沼部 博直, 遺伝カウンセリングと情報ネットワーク, 遺伝カウンセリングマニュアル改訂第3版, 福岡義光監修, 南江堂, 東京, 2016 年 4 月 15 日, p.55-57

沼部 博直, 遺伝子診断とカウンセリング, 今日の整形外科治療指針第7版, 土屋弘行・今野慎一・田中康仁・田中栄・松田秀一編, 医学書院, 東京, p.225-226, 2016 年 5 月 15 日

沼部 博直, Down 症候群, 小児科診療（増刊号）小児の症候群 79: 29, 2016

沼部 博直, Beals 症候群, 小児科診療（増刊号）小児の症候群 79: 366, 2016

沼部 博直, Maffucci 症候群, 小児科診療（増刊号）小児の症候群 79: 374, 2016

下島 圭子, 三宮 範子, 島田 姿野, 影山 優子, 沼部 博直, 山本 俊至, 非医療系大学生のダウンおよび出生前診断についての理解と意識の分析, 日本遺伝カウンセリング学会誌 37: 39-43, 2016