

---

## 高等研究院遺伝子検査室

〒501-1193 岐阜市柳戸 1 番 1

E-mail : [nanbyou@t.gifu-u.ac.jp](mailto:nanbyou@t.gifu-u.ac.jp)

TEL : 058-293-3171

FAX : 058-293-3172

---

## 岐阜大学高等研究院遺伝子検査室（登録衛生検査所）

管理者：下澤伸行（高等研究院特任教授・名誉教授）

遺伝子検査精度責任者：高島茂雄（糖鎖生命コア研究所准教授）

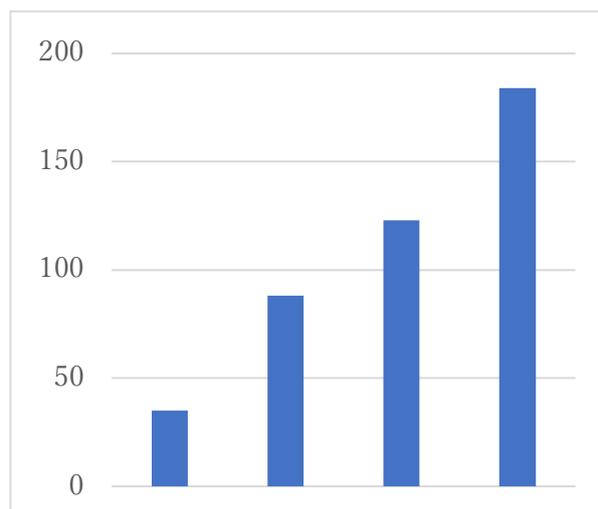
検査室員：大場亜希子（医学部附属病院検査部技術補佐員）

検査協力者：川合裕規（医学系研究科小児科学）

### ・難病診断検査研究開発の社会実装と精度管理された診断検査による持続可能な医療貢献

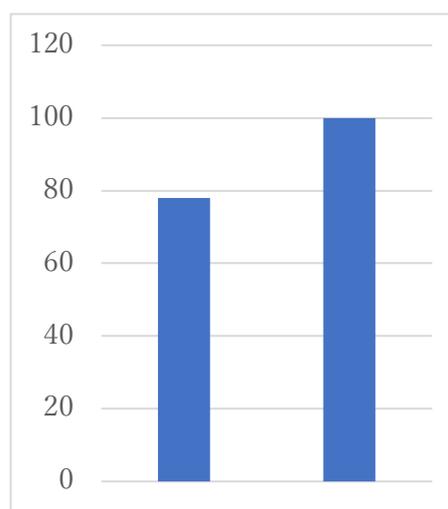
岐阜大学におけるペルオキシソーム病診断研究の社会実装は令和元年秋からの医学部附属病院検査部難病検査室の開設に令和3年度からの高等研究院遺伝子検査室の衛生検査所認可取得により、全国医療機関に保険診療での診断結果の提供が可能になりました。さらに令和3年12月にはかずさDNA研究所による全国に先駆けてのDNAシーケンスの外部精度管理、令和4年11月には岐阜市保健所による衛生検査所の立入検査を受け、無事、クリアすることができました。これにより岐阜大学での精度管理された難病診断検査も持続可能になり、全国からの受託件数も順調に増加しています（下図）。

難病検査室 血中極長鎖脂肪酸検査（受託件数）



10-12月

遺伝子検査室 遺伝学的検査（受託件数）



令和3年度 令和4年度

### ・新生児マススクリーニング検査の全国展開によるペルオキシソーム病克服の取組み

令和3年度より岐阜県において東海マススクリーニング推進協会（TOMAS 下澤理事長）主導により開始された対象疾患を拡大した新生児マススクリーニング追加検査も順調に稼働し、令和4年度には石川県、三重県、令和5年度には福井県に広がり、現在、富山県、奈良県での開始が検討されています。このうちペルオキシソーム病で最も頻度の高い副腎白質ジストロフィーにおける全国新生児スクリーニング陽性者の精密診断は当検査室が担っており、令和3年度から愛知県、岐阜県、宮崎県、令和4年度には石川県、三重県、宮城県、令和5年度からは福井県で開始され、早期診断・早期介入による難病克服を目指しています。さらに TOMAS における追加検査の取組みを継続発展させることも目的の1つに岐阜県公衆衛生検査センターによる寄付講座「小児希少難病早期診断・予防医学講座」が令和5年度より3年間、医学系研究科に新設されています。