

# Robert L. Nussbaum 先生講演会

日時: 2018年6月5日(火) 18時～

場所: 順天堂大学 10号館 1階 105カンファレンスルーム

## 講演タイトル: Integrating Genetics into Mainstream Medical Practice

遺伝性疾患の遺伝学的検査の臨床応用～遺伝学的検査の変遷とバリエーションの病的意義の解釈をめぐるディスカッションを中心に

### 講師紹介

Robert L. Nussbaum, MD

Chief Medical Officer, Invitae Corporation / Volunteer Clinical Faculty, Department of Medicine, UCSF

Robert Nussbaum 先生は、1975年にハーバード大学とマサチューセッツ工科大学のジョイントプログラムにてMD取得、その後、ハワード・ヒューズ医学研究所研究員、ペンシルベニア大学教授、NIHにある米国ヒトゲノム研究所部長、カリフォルニア大学サンフランシスコ校教授など数々の要職を歴任された後2015年からは Invitae という遺伝子診断会社の Chief Medical Officer をされています。

Nussbaum 先生は、内科専門医、臨床遺伝専門医、臨床分子遺伝学専門医であり、米国人類遺伝学会理事、理事長も務めてこられ、また、米国臨床遺伝専門医の職能集団である American College of Medical Genetics and Genomics の創設メンバーの1人でもあり、臨床遺伝学の分野の最も主要な教科書であるトンプソン&トンプソン遺伝医学の3人の著者の1人で、これまで230以上の論文を書かれています。近年は主に、腫瘍遺伝学と循環器遺伝学分野に携わってこられていますが、遺伝性パーキンソン病、Lowe 症候群などの研究においても大きな功績をあげられ、その他の領域を含め数々の賞を受賞されています。

### <要旨>

Establishing clinical genomics within routine medical practice has been challenging over the last several decades. A major barrier has been access to genetic testing due to the high cost and inconsistent availability of appropriate tests across clinical specialties. This problem was further compounded by insufficient understanding of genotype-phenotype correlations and genomic variation among populations worldwide, the availability of only non-scalable and expensive technologies, and critically, underappreciation of the clinical utility of genomic information. With the tremendous growth in medical knowledge and the revolution in sequencing technology that has brought faster and far less expensive sequencing within our reach, we have now reached a point at which we are successfully breaking through these barriers to make clinical genomics more accessible and substantively impactful. In this talk, I will describe recent trends that are firmly establishing clinical genomics as a fundamental field of medicine that will benefit all clinical specialties and countless individual lives with the potential to influence healthcare worldwide.