平成 　28 年　2　月　21　日

研修報告書

氏名：内藤　幸子

所属：千葉大学医学部附属病院　遺伝子診療部

研修期間：平成　28　年　1　月　6　日　～　平成　28　年　1　月　29　日

研修場所：東京女子医科大学　遺伝子医療センター

研修内容：

* カウンセリングの陪席

11疾患、18症例のカウンセリングを陪席させて頂いた。NIPTの症例（7例）が最も多く、DMDやFMDの出生前診断を始め、LQT症候群の遺伝学的検査の結果開示、神経疾患（脊髄小脳変性症や発作性運動誘発ジスキネジア、レックリングハウゼン症候群、Prader-Willi症候群など）のほか、リンチ症候群など、疾患分野は多岐に渡った。

* 臨床治験に参加している患者の診察

脊髄性筋萎縮症の患臨床治験に参加している患者や、今後参加登録を申請する患者の診察や運動機能評価などを見学させて頂いた。

* 一般外来の見学

斎藤教授の神経筋疾患の患者外来を見学させて頂いた。

* 実験の見学

脊髄筋萎縮症(SMA)患者のSMA1とSMA2のPCR-RFLP法による欠失解析とMLPA法による*SMN*遺伝子のコピー数の解析や、第1子がSMAと診断されている母体の第二子妊娠中の羊水より採取された検体を用いた多型解析を見学させて頂いた。Pelizaeus-Merzbacher病の出生前診断を目的とした羊水のY染色体PCRや、Prader-Willi症候群の出生前診断（第二子）を目的とした患児（第一子）と両親の多型解析、筋緊張低下を主訴とする未診断乳児の確定診断を目的としたターゲトリーシークエンスなどを見学させて頂いた。

* 症例ミーティング

脊髄小脳変性症の発症前診断を希望して通院している患者について行われた症例検討会に参加した。

* 研究ミーティング

大学院生が現在行っている研究内容をディスカッションするミーティングに参加した。

研修成果：

　研修開始時にどのような研修をしたいかと聞いて頂き、あらかじめ私の希望をお伝えできたことで、とても集中して充実した一ヶ月間を過ごすことができたと感じている。

　普段の研修先である千葉大学では主に小児のカウンセリングを行ってきたが、東京女子医大では主に成人のカウンセリングを見学させて頂くことができた。また、NIPTのように症例数の多いカウンセリングでは、複数の症例で初回から3回目までを通して陪席させて頂き、クライアントに応じて臨機応変にカウンセリング内容を変えてよりよいカウンセリングを行う手法を学ぶことができた。臨床遺伝専門医の先生方や、認定遺伝カウンセラーのカウンセリングで多数の症例で陪席できたことは、今後私自身がカウンセリングを行う際に活かしていきたいと考えている。

　症例ミーティングで取り上げられた症例は、後日実際にカウンセリングに立ち会うことができた。治療法のない疾患の発症前診断という難しい課題に直面し、倫理的な問題について考えることができた。

　小児科では臨床治験に立ち会える機会は少ないため、SMAの治験について勉強できたことは大変有意義であった。また、斎藤教授の外来では普段接することにない希少疾患の勉強をさせて頂くことができた。

　実験の詳しいメカニズムや手技も実際に見せて頂き、私自身も少し手も動かすことができた。貴重な臨床検体を用いて、患者の一生を左右する検査結果を出すことの緊張感を肌で感じ、技官の方の迅速で正確な実験手技を学ばせて頂き、感銘を受けた。

　上記のように大変勉強になる研修であったが、心から楽しいと思える一ヶ月を過ごすことができたのは、何よりお忙しい時間を割いて暖かくご指導頂いた先生方のお人柄によるものだと感じている。

今後の課題：

　今後は千葉大学でも遺伝学的検査に積極的に参加し、成人の遺伝性腫瘍や生活習慣病のカウンセリングにも広く関わりたいと考えている。