平成 　27 年　12 月　7 日

研修報告書

**氏名：**　神谷　素子

**所属：**　信州大学医学部附属病院　遺伝子診療部

**研修期間：**平成　27　年　11 月　2　日　～　平成　27　年　11　月　27　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：**

　・遺伝子医療センター　外来陪席

　　　神経筋疾患の遺伝カウンセリング

　　　神経筋疾患の出生前診断の遺伝カウンセリング

　　　NIPT　遺伝カウンセリング

　　　先天性溶血性貧血の遺伝カウンセリング

　・脊髄性筋萎縮症の医師主導治験の実際

　　　患児の診察、治験の流れ、治験関連各科・担当員との連携

　・遺伝子医療センター　研究室における実習

　　　末梢血からのDNA抽出、絨毛からのDNA抽出の見学

　　　脊髄性筋萎縮症の欠失解析、MLPA法によるコピー数解析

　　　福山型先天性筋ジストロフィーの多型解析

　　　出生前診断の解析（DMD、SMA、FCMD）

　・学生講義の聴講

　・遺伝子医療センタースタッフによる講義

　・カンファレンス、ラボミーティングへの参加

**研修成果：**

神経筋疾患の遺伝カウンセリングでは、出生前診断も含めてカウンセリング体制が整っており、研究室における遺伝子解析も迅速に行われ、結果開示も含めてクライエントへの情報提供と支援がしっかり行われていた。NIPTは信州大学では行っていないこともあり、興味のある分野であったが、遺伝カウンセリングは段階を追って進められ、適切に情報提供を行ってクライエントの意思決定に沿った内容でカウンセリングが行われていた。医師主導治験では研修期間中に国内初のSMAⅠ型の患児に対する治験登録がなされ、患者診察と治験の流れの実際に携わることができ、医療関係者や治験調整担当者との連携と携わる方々のご尽力を目の当たりにすることができた。

　研究室での実習では、脊髄性筋萎縮症の欠失解析、MLPA法によるコピー数解析、福山型先天性筋ジストロフィーの多型解析では実際に患者さんの検体で解析をさせていただいた。さらに絨毛細胞を用いた出生前診断の解析を見学させていただき、検査技師の果たす役割の大きさに気付かされた。

信州大学では経験できないことも数多くあり、研究室での実習も含めて貴重な経験を得ることができた。