平成 28 年　2月　29日

研修報告書

氏名： 日野　香織

所属：愛媛大学　医学部　小児科

研修期間：平成　28年　1月　25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：

月曜：午前：ミニ症例検討会、SMAⅠ型患者さん診察、遺伝カウンセリング外来陪席

　　　午後：Iontrrent　ライブラリー作成

火曜：Iontrrent　ライブラリー作成

水曜：バイオアナライザー解析、昼：症例検討会

木曜：バイオアナライザー解析、インシリコ解析講習、遺伝カウンセリング外来陪席

金曜：遺伝カウンセリング外来陪席

研修成果：

4ケースのIontrrentライブラリー作成を行ない、Iontrrent解析を専門機関へ依頼することができた。同ケースの症例検討会で臨床的候補遺伝子の選定や追加検査などの検討を行うことができた。

臨床的には、SMAⅠ型、Ⅱ型、Ⅲ型それぞれの患者さんと接する機会を頂けた。疾患の特性を実際の患者さんを通じて感じることができ、またフォローアップについてアドバイスを頂けたことが実際の診療に役立っている。またSMAの医師主導治験について、対象や評価方法の設定などを含めた治験の設計段階からのお話をお聞きすることができた。初めてお聞きする話も多く大変興味深かった。

遺伝カウンセリング外来では、プラダーウィリー症候群やSCA2発症前診断、遺伝性対麻痺、周期性四肢麻痺などのカウンセリングに陪席することができた。プラダーウィリー症候群の患者さんは臨床症状から疑われるものの一般的なFISH検査では陰性の方であり、その場合の遺伝子検査の進め方を研修することができた。SCA2発症前診断のカウンセリングの陪席では、疾患についての十分な情報提供、発症前診断による精神的・社会的な影響、人生設計、家族との関係などの確認など、見通しを十分に持ったうえでの検査の選択の重要性を感じることができた。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　1週間という短い期間ではありましたが、基礎的な遺伝子研究から遺伝カウンセリングの陪席、また遺伝子診断がついた方の実際の診療、治験に至るまで幅広い研修をすることができました。先生方にはお忙しい中にも関わらず、お時間を割いていただき、ご指導いただけましたことを、心より感謝申し上げます。

　実験手技が未熟であるため、時間がかかったところがあると思われました。一層の習熟を目指し、それによりできる空き時間を研究や陪席などに有効活用できるように工夫していきたいと思います。