平成29年１月27日

研修報告書（専攻医研修）

氏名：堀江　理恵

所属：京都大学医学部附属病院　遺伝子診療部

研修期間：平成 28年10月17日　～　平成28年10月28日

研修場所： 鳥取大学生命機能研究支援センター、鳥取大学医学部附属病院　遺伝子診療科

研修内容：

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 日程 | 研修（午前） | 研修（午後） |
| １０月１７日（月） | 医学概論講義 | 遺伝子多型解析実習（DNA抽出） |
| １０月１８日（火） | 脳神経小児科カンファレンス | 遺伝子多型解析実習（PCR,電気泳動） |
|  | 遺伝カウンセリング実習 | ビデオ会議陪席 |
|  |  | 遺伝子検査症例 検討会 |
| １０月１９日（水） | 遺伝カウンセリング実習 | 遺伝子多型解析実習（シークエンス反応） |
|  |  | 遺伝子診療科カンファレンス |
| １０月２０日（木） | 遺伝子多型解析実習（シークエンスデータ解析講習） | 研究室研究紹介イメージング演習（コンフォーカル） |
| １０月２１日（金） | NGS実習（DNA濃度測定） | NGS実習（データ解析　講義） |
|  | 遺伝カウンセリング実習 |  |
| １０月２４日（月） | NGS実習（ライブラリ調整） |  |
| １０月２５日（火） | NGS実習（ライブラリ調整） | 遺伝子検査症例 検討会 |
| １０月２６日（水） | NGS実習（ライブラリ調整） | 論文抄読会 |
|  |  | セルソーティング講義 |
|  |  | 研究室懇親会 |
| １０月２７日（木） | NGS実習（MiSeq） | FACS実習（白血球表面マーカー分析） |
| １０月２８日（金） | NGS実習（データ解析） | NGS実習（データ解析検討） |

研修成果：

＜遺伝カウンセリング実習・遺伝子診療科カンファレンス＞

　難治性疾患（ジュベール症候群）や、産婦人科医と連携して行うNIPT外来に陪席させて頂くことができた。それぞれの遺伝カウンセリングを比較体験し、多様な価値観を持つ個々の症例に応じた遺伝カウンセリングの実施には、幅広い知識の習得や実際の臨床経験が重要であることが理解できた。実際の遺伝カウンセリングでは、看護師、認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医が連携し、患者の心的背景、生活環境、遺伝子検査の意向などを適切に聞き出しており、遺伝カウンセリングで聴取すべきポイントについて学び習得することができた。また、遺伝子診療科カンファレンスでは、事後の症例検討の場として、産婦人科、内科などの複数の専門医も加わり、相互に説明内容を確認しやすい環境の中、細やかなディスカッションが行われており、マネジメント能力やチーム医療の必要性について深く学ぶことができた。

＜遺伝検査症例検討会、データ解析検討会＞

　各カンファレンスへ参加を通じ、NGS解析結果の解釈についての知識が習得できた。候補とされた複数の遺伝子変異のデータ情報を実際の臨床症状と照合させ、ディスカッションを行いながら確定診断に絞り込むまでの過程に陪席させて頂くことができた。

Wet, Dry解析のそれぞれを担当しているスタッフならびに臨床遺伝専門医が個々の情報を交換し合い、不明な点はすぐにその場でインターネット検索や書籍などで調べ情報を皆で共有していた。ディスカッションを経て１つの診断に絞り込んでいく工程では、正確な情報把握と相互連携の大切さを学んだ。

＜遺伝子多型解析実習・NGS実習・FACS解析実習＞

　遺伝子多型解析実習では、配属医学部学生のチームに加えて頂き、自分自身のゲノムDNAを抽出し、コードされているアルコール代謝関連遺伝子の遺伝子多型についてSanger法を用いて解析し、自らのアルコール代謝能について検討を行った。SNP解析の結果により、同時に他の体質（癌の易罹患性）が分かってしまうといった実際の遺伝子検査に即した実習であったため、遺伝子工学の知識習得に加え、遺伝子検査を受検する患者の気持ちも体感することできた。

　NGS実習では、プロトコールの解説講義の後、Wetの基本操作について、実践に即した実習をさせて頂いた。NGS実習の段階に応じて、事前に講義内容の資料を配布頂いたことで、基礎知識や知見習得の向上に繋がった。データ解析実習では、NGSの原理やコマンドライン、アノテーション、fastqファイルなど、これまできっちりと理解できていなかった専門用語や解析工程を説明して頂き、その概要を知ることができた。また、個人情報データのハード面での取扱いなどについてもご指導を頂いた。

　FACS解析では、事前に血液検体を準備して下さり、白血球表面抗原の蛍光抗体法を用いたセルソーティングの実習を行った。配属医学部学生のチームに加えて頂き、各グループで検体を群分けし、FACSを用いて評価を行った。セルソーティングの原理や操作については、事前に講義をして頂き、結果の解釈についてはさらにPower pointの資料にて詳細に解説をして頂いたことで、高い知見を習得することができた。また、鳥取大学生命機能支援センターにおける実際のFACS解析では、指導教官と、FACS解析を専門に行っているスタッフが連携を取り、常に安定したデータを抽出評価し、正確な解析結果の提供を実現しており感銘を受けた。

＜医学概論講義・研究室研究紹介＞

　血液脳関門を通過可能な低分子シャペロン療法の研究開発について、最新の知見と情報を得ることができた。また、難治性疾患政策に関連したビデオ会議の場に初めて陪席させて頂き、国家プロジェクトがどのように取り決められていくのか、という最前線を体感させて頂いた。政策の流れや研究開発の知見を得られたことにより、難治性疾患への治療開発、難病患者支援についても更に興味関心が深まった。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　鳥取大学では、生命機能研究支援センターと医学部附属病院が連携をとり、基礎から臨床に至る遺伝医療を実践していた。私自身は、平素は難治性の乳幼児難聴、先天性難聴患者の臨床に携わっているが、今回遺伝診療の一連の流れを体系的に研修させて頂けたことで、今後は、さらに幅広くかつ具体的な内容を含めた遺伝医療を患者に提供していけるように思う。NGSDプロジェクト研修を終え、日本の遺伝医療の高度な技術を目の当たりにし、先天性難聴の子ども達のために、この技術を有効に活用できるよう常に考えていきたいという思いが深まった。

　また、今回の研修では、日常の業務でご多忙の中、難波教授をはじめ、ご担当の先生がたから多大なご指導を頂戴した。鳥取県へ行くのは初めての上、期間中、16年ぶりという鳥取中部大震災にも遭遇したが、公私に渡りご配慮頂き、心より厚く御礼申し上げる。

　今後の要望としては、一般病院の臨床に戻ると、遺伝診療の情報交換や最新情報を得る機会を得るのが難しいため、引き続き定例会への参加などによりNGSDプロジェクトで得られた繋がりを維持し、研究や臨床の場面でも連携をとる機会を頂くことができればと思う。