平成２８年　１２月　１５日

研修報告書

氏名：奥主健太郎

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１１月　１日　～　平成２８年１１月３０日

研修場所：東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

研修内容：

遺伝カウンセリング、神経外来見学、病棟ラウンド、抄読会、月例会への参加

遺伝学的検査、結果解析

研修成果：

＜遺伝カウンセリング＞

50例/月ほどの新患があり、陪席した疾患は多岐に渡った。遺伝カウンセリングにあたる医師は、小児科、産婦人科、内科などのバックグラウンドを持っており、専門性の高い細かな病態の説明を受けることができた。自身の専門である小児循環器分野の遺伝カウンセリングも複数回陪席させていただいた。遺伝カウンセリングの準備も経験させていただき、事前に文献検索等で説明文章を作成する場合も、医局に医師、認定遺伝カウンセラーが常在しているため、相互に説明内容を確認しやすい環境が整っており、遺伝カウンセリングで聴取すべきポイントや疾患についてディスカッションができた。

実際の遺伝カウンセリングでは臨床心理士、認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医それぞれが、クライエントに対して少しずつ違ったアプローチをすることで、聞かなければ言葉に出さなかったであろうと思われる悩み、不安、意見などを自然に引き出していた。また遺伝カウンセリング終了後にも、必要に応じて臨床心理士が声掛けを行う場面があった。遺伝カウンセリング中の反応を見て個別に判断し対応することで、心のケアも重視している様子がみてとれた。

＜神経外来見学・病棟ラウンド＞

神経外来診察に同席することができ、疾患ごとの身体的な特徴や症状、年齢ごとに変化してくる問題点、診察方法、日常生活での注意点、などを学ぶことができた。また、小児期発症の脊髄性筋萎縮症における医師主導治験に関連した最新の治療法と効果に触れ、以前は治療困難であった疾患が、そうではなくなってきている現状に未来を感じた。

治験アウトカム評価のディスカッションにも参加することができ、FACSを用いた解析でコンペンセーションの難しさと重要性に触れることができた。

＜抄読会＞

臨床細胞遺伝学の原理について抄読会を担当させていただいた。遺伝学的検査の対象、方法、染色体構造異常、数的異常、モザイク、転座型の減数分裂、配偶子形成、ゲノムインプリンティングなどについて数々のご指摘をいただき、成書を読むだけでは知り得なかった知識を得ることができた。

＜月例会＞

神戸大学医学研究科戸田達史教授による講義に参加させていただき、福山型筋ジストロフィーの歴史と、発症原因として詳らかになってきた糖鎖の構造や遺伝子の働きについて最新の詳細な知見を得ることができた。

＜研究室での実験＞

各施設から送られていた血液検体からのDNA抽出、PCR 法、ゲル電気泳動、MLPA法による欠失・重複解析、結果レポートの作成、結果の解釈について、専門の臨床検査技師による指導を受けることができた。実験をする際の、添付文章には記載のない細かな注意点に関しても指導していただいた。また羊水検査で得られた細胞の培養過程も見学することができた。

その他（感想・要望・反省点、等）

施設間で遺伝カウンセリングの方法や内容にも大きな違いがあり、それぞれ良い点があると感じた。説明の方法を複数知ることで、クライエントの理解が不十分な場合に、別の切り口での説明、別の例をあげた説明ができる知識を得ることができた。また神経外来の見学ではSMA患者の線維束性収縮や筋ジストロフィーのGowers徴候を初めてみることができ、非常に印象的であった。１か月間ではあったが遺伝子医療分野、小児科分野の貴重な経験をすることができ満足している。

認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医の数がそれほど多くない現状で、NIPT、次世代シーケンサーでの診断、着床前診断などに関して、必要なすべての人に十分な遺伝カウンセリングが行っていけるか今後の問題であると感じた。