平成29年1月27日

研修報告書(専攻医研修)

氏名：日野　香織

所属：東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

研修期間：平成29年1月16日～平成29年1月27日

研修場所：信州大学医学部付属病院遺伝子診療部

研修内容：遺伝カウンセリング外来陪席

　　　　　遺伝性疾患　定期フォローアップ陪席

　細胞遺伝学実習参加　染色体標本作成、染色体核型分析、FISH法　など

　カンファレンス参加(症例カンファレンス、HBOCカンファレンス　など)

研修成果：

遺伝カウンセリング・遺伝外来　陪席

　染色体疾患や結合織疾患、腫瘍性疾患や先天性難聴、神経皮膚症候群など、様々な遺伝カウンセリング、遺伝性疾患フォローアップ外来に陪席することができた。長野県全域から来院されているクライアントの疾患の全体像を把握し、病院受診の状況や福祉サポートの利用状況などを確認したうえで、他科や地元の病院・教育機関等と連携している体制を目の当たりにし、遺伝医療の重要性を実感した。

クライアントの考え方、家庭や社会的背景を共有しクライアントにとって的確で十分な情報を提供したうえで、その思いの表出を促し医療者と共有する、そのそれぞれの段階での方法は施設毎に異なっており、1年間の研修終了後、自分でも実施できる形を探るうえで貴重な経験となった。臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーの大まかな役割分担も施設に合わせた工夫がなされており、チーム医療であることを再確認できた。

細胞遺伝学実習

　初めて、自分で染色体標本を作製し実際に顕微鏡を用いて核型分析をすることができた。またマイクロアレイの結果について、データベースを用いて評価する方法や、FISH法で確認する方法など、実際のデータを参考にしながら講義していただき、より実践的な形で勉強することができた。

　マイクロアレイとSNPアレイの組み合わせによる微細な染色体異常や片親性ダイソミーの評価など、組み合わせることによる情報量の違いについても大変勉強になった。

複雑な染色体相互転座や切断点の評価など、実際の症例をもとにG-bandingとFISH法による確認、24色FISH法での複数のフィルターを使用することによる詳細な評価により複雑転座が明らかになる過程など、細胞遺伝学的検査の流れを詳しく知ることができた。

実際の診療の場面で、自分で結果を見直したり、患者さんに説明したりする場面で生かしていきたいと感じた。

カンファレンス参加

　カンファレンス対象症例は、主に前週の初診患者と検査結果開示患者であった。陪席症例以外の症例のプレゼンを聞くとことで、陪席できなかった症例についても勉強する機会が持てた。また各種カンファレンスが、臨床のスタッフと研究室のスタッフがともに参加することで、患者情報や遺伝学的検査結果、次の検査(研究での検査を含め)などの今後の方針などを共有する場となっていた。

病棟コンサルテーション

　他科からのコンサルテーションで、臨床的に遺伝子疾患と診断されている患者さんの回診に陪席させていただいた。原因遺伝子からの病態の推測や治療への感受性など、遺伝学的診断のみならず遺伝子の特性からの診療への応用の実際をみることができ、今後の診療での遺伝学的な視点からのアプローチの必要性を感じた。

その他(感想・要望・反省点　等)：

複数の施設で遺伝カウンセリング・遺伝外来を経験できたことは、今後地元の施設で遺伝カウンセリングを行っていくにあたり、大変貴重な経験だった。また信州大学として進行しているプロジェクトのミーティングにも参加する機会をいただき、診療に遺伝診療を組み込んでいくためのハードル(特に電子カルテと、個人情報である遺伝情報の保護)とその克服のための体制を作っていく様子をリアルタイムで拝見することができた。研修期間中にインテンシブコースが開催され、遺伝カウンセリングのみでなく細胞遺伝学についても、大変貴重な経験ができた。また療育センターでの小児神経外来の陪席では、小児神経と遺伝医学との関連や、日常診療の大切さを再確認することができた。

当方の都合で2週間という短い期間の研修になったが、綿密なスケジュールを組んでくださり、手厚いご指導を賜り、大変密度の濃い研修であった。短期間に臨床から研究、今後の展望まで幅広く研修することができた。短期間のスケジュールを組んでいただくにあたり、ご多忙な先生方に多大なご迷惑をおかけしたことが反省する点であった。

研修内容：

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 午前 | 午後 |  |
| 1/16 (月) | ミニ症例カンファレンス  核型分析：低張処理～固定見学 | 講義：染色体イデオグラム  核型分析：コルセミド添加、低張処理、固定  FISH法：BAC culture  ID外来、マイクロアレイ検査提出 | NGSD遠隔会議参加 |
| 1/17 (火) | FISH法：BAC DNA抽出  アレイCGH | 遺伝カウンセリング・遺伝外来陪席 | 症例カンファレンス |
| 1/18 (水) | FISH法：プローブ標識  核型分析：標本作成 | FISH法：プローブ精製・ハイブリ  核型分析：顕微鏡観察・画像処理  講義：核型イデオグラム(課題解答)  　　　核型分析・記載法  染色体構造異常切断点評価 | HBOCカンファレンス |
| 1/19 (木) | NICU見学  難聴遺伝カウンセリング外来陪席  遺伝外来陪席 | FISH法：wash～detect、蛍光顕微鏡観察 | 歓迎会 |
| 1/20 (金) | 遺伝カウンセリング・遺伝外来陪席 | |  |
| 1/23 (月) | ミニ症例カンファレンス  ラボデータ検討会  　TruSight Oneデータ解析  IRUD-P報告、CNV解析 | 講義：CNV解析について  (データベースの利用など)  実習：核型分析 |  |
| 1/24 (火) | 遺伝カウンセリング・遺伝外来陪席 | | 症例カンファレンス |
| 1/25 (水) | 療育センター　見学 | |  |
| 1/26 (木) | 信州大学プロジェクトミーティング参加  FISH蛍光顕微鏡観察、CNV症例検討 | | 送別会 |
| 1/27 (金) | 遺伝カウンセリング・遺伝外来陪席 | |  |
| 陪席症例 | 遺伝カウンセリング  　不育症、22q11.2欠失症候群  　QT延長症候群、HBOC  　知的障害  出生前診断　　など | 遺伝性疾患フォローアップ外来  21T、21T(アリセプト治験)  Marfan症候群、Loeys-Dietz症候群  血管型EDS、NF1、TSC  Cornelia de Lange症候群  Noonan症候群、CFC  脊椎骨端異形成症候群、など |  |