平成 29年 1月 23日

研修報告書（インテンシブコース）

氏名：　備後　真登

所属：　東京医科大学　臨床検査医学分野

インテンシブコース名：　臨床検査としての遺伝子検査実習集中コース

研修期間：平成　29年　1月　16日　～　平成　29年　1月　20日

研修場所：　信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター

受講動機：

　私の専門は血液内科であり、遺伝医学と関連があるところとしては血液腫瘍と、血友病などの先天性出血性疾患、あるいは先天性血栓性素因などがあります。凝固系の先天性疾患では単一遺伝子疾患（血友病、アンチトロンビン欠乏症など）が多く、遺伝学的検査としてはサンガーシーケンスが用いられます。しかし遺伝学的検査には他にもG分染法、FISH、マイクロアレイ、次世代シーケンスなどがあり、これらをいつどのように使っていくのか、または実際の手技はどんなものかというものをこれまで勉強する機会はほとんどありませんでしたので、今回信州大学のコースに応募させて頂きました。

研修内容：

月曜AM　核型分析－手技の見学（検体のカルノア液による溶血と染色体の固定）

月曜PM　染色体分染法講義、FISH法－BAC DNA抽出（コロニーを培地からピックアップ）

　　　　NGSD遠隔会議参加

火曜AM　FISH法－BAC DNA抽出（増殖した大腸菌からDNAを回収）

　　　　マイクロアレイ－処理検体アプライとhybridaization

火曜PM　核型分析－実習（ハーベスト）、事前課題の解説と演習問題（核型分析）

　　　　遺伝子診療部カンファレンス

水曜AM　FISH法－プローブ標識、核型分析－標本展開と顕微鏡観察

水曜PM　FISH法－プローブ精製とhybridization、演習問題の解説

木曜AM　X染色体不活化解析の講義、FISH法－wash

木曜PM　FISH法－蛍光顕微鏡で観察、ゲノムデータベース講義

金曜AM　UCSC Genome Browserを用いたFISHプローブ検索演習、外来陪席

金曜PM　マイクロアレイ解析の実際の講義

研修成果：

①分染法

　それぞれの分染法（Q,G,C,R）が検出できる異常とその限界について、学ぶことができた。またG分染法については実際に検体を用いてハーベストから標本展開までを行い、手技を習得することができた。解釈については難しいところも多く、今後多くの症例を経験して学んでいく必要があると感じたが、核型判別のために観察するポイントを講義で学び、実際の症例の標本を検討することで、受講する前よりは確実に力がついたと感じられた。

②FISH法

　マイクロアレイで欠失が疑われた実際の症例検体を元に、genome browserで該当箇所のBACクローンを検索し、プローブを作製してFISH法を行うことができた。講義や実習を通じてFISHの原理や応用、またはその限界（metaphase, interphaseのFISHのメリット・デメリットも含め）を学ぶことができた。24色FISHのそれぞれの方法や注意点についても理解することができた。

③マイクロアレイ法

　プロトコールはキットによって決まっており、実際手を動かして実習を行うことはなかったが、最も大事なデータの解釈等については症例ベースの講義を通じて多く経験することができた。検査でわかること、検査の限界だけでなく、実際の遺伝カウンセリングにどのようにいかしていくかということの感覚もある程度つかむことができた。

　全体を通して、どういう異常を検出するためにどういう検査を選択すればよいか（アルゴリズム）が学べた。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　綿密なプログラムであり、効率よく学習することができました。基本的なことだけではなく、症例を用いた応用的なことも学習でき、大変有意義でした。あまり普段から接する分野ではないので難しい部分もありましたが、質問には丁寧に答えて頂き、理解することができました。また、実習や検査についてだけではなく、実際にそれをどのように患者の診療や遺伝カウンセリングに活かしていけるかを考えてやっているということが、ひしひしと伝わってきました。

　完全に固まったプログラムではなく、こちらの希望も適宜伺って頂き、日ごろ疑問に思っていることも含めて解決することができました。遺伝医療に興味がある後輩がいれば積極的に勧めたいと思うし、今後も是非続けて頂きたいと思います。1週間、朝から晩まで懇切丁寧に指導頂いた先生方に、改めて感謝を申し上げたいです。ありがとうございました。