平成 29 年 12 月 30 日

研修報告書

氏名：川崎　秀徳

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29年12月4日　～　平成29年12月21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

研修内容：

|  |  |
| --- | --- |
| 第1週 |  |
|  | 月12/4 | 火12/5 | 水12/6 | 木12/7 | 金12/8 | 土 12/9 |
| 朝 |  |  |  | Sanger法カンファレンス | NICU往診 |  |
| 午前 | 症例検討会 | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） | 細胞遺伝学 | 難聴遺伝子診療外来 | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） |  |
| NGS検証ミーテイング |  |
|  |
| 午後 | ID外来（知的障害、症候群） | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） | 信濃医療福祉センター | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） | GCRP |
|
|
| 夕 |  | カンファレンス | がんのCS検討会 | HBOC講演会 |  |  |
|  |
|  |  |  |  |  |  |  |
| 第2週 |  |
|  | 月12/11 | 火12/12 | 水 12/13 | 木12/14 | 金12/15 | 土 12/16 |
| 朝 |  |  |  | Sanger法カンファレンス |  |  |
| 午前 | 症例検討会 | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） | 稲荷山医療福祉センター | 難聴遺伝子診療外来 | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） |  |
| 細胞遺伝学 |  |
|  |
| 午後 | ID外来（知的障害、症候群） | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） | 外来（循環器など） | 外来（小児、周産期、家族性腫瘍など） |  |
|  |
|  |
| 夕 | NGSD遠隔会議 | カンファレンス |  | ラボミーティング | PWS検討会 |  |
|  |
|  |  |  |  |  |  |  |
| 第3週 |  |
|  | 月12/18 | 火12/19 | 水 12/20 | 木12/21 |  |  |
| 午前 | 症例検討会 | データベース講習会（千葉） | 細胞遺伝学 | 細胞遺伝学 |  |  |
| ログブック記載 |  |  |
|  |  |
| 午後 | ID外来（知的障害、症候群） |  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
| 夕 |  |  | HBOC検討会 |  |  |  |
|  |  |

研修成果：

　2週間半の短期研修期間で90例近くの症例を経験させていただきました。遺伝性腫瘍、染色体異常症、奇形症候群、出生前診断など、一般的な遺伝医療の対象とされる疾患だけでなく、信州大学の特色の1つとなっている遺伝性結合組織疾患、これまで教科書上でも見たことがないような稀有疾患に至るまで本当にたくさんの症例を、非常に濃い密度で経験させていただきました。また、他科とのカンファレンスが非常に豊富で、日々変化していく遺伝医療に関する情報を共有することの大切さを身にしみて感じさせられました。

　研修期間中に、医療型障害児入所施設の専門外来も2日間見学させていただき、地域に根ざした遺伝医療の一端を垣間見させていただきました。その際に、併設の養護学校の見学もさせていただき、これまで見たことのない現場を拝見させていただきました。

　実地の臨床経験以外で、細胞遺伝学の研修を4日間させていただきました。染色体の群別分類、核型分類のハンズオンの他、標本作製、G分染法の実習を行いました。さらに、G分染の核型解析を2例行い、マイクロアレイ染色体解析の実際を1例見学しました。これまで行ったことのない解析で、すべてが新鮮でした。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　非常に密度の濃い短期研修で、有意義な経験をたくさんさせていただきました。忙しい中にもみなさんに本当によくしていただきました。ありがとうございました。