平成 30年 1 月 31 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30年1月9日　～　平成30年1月26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：

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 月 | 火 | 水 | 木 | 金 |  |
| 第一週 | 祝日 | 外来 | 外来 | 外来 | 日本小児遺伝学会 | 午前 |
|  | ﾘｭｰﾌﾟﾘﾝ説明会  初診ｶﾝﾌｧﾚﾝｽ |  | 昼 |
| 外来 | 外来 | 外来 | 午後 |
|  |  |  | 夕 |
| 第二週 | 朝ﾐｰﾃｨﾝｸﾞ  CGH array | 外来 | 外来 | 外来 | TSO wet解析 | 午前 |
|  |  | 初診ｶﾝﾌｧﾚﾝｽ  抄読会 |  |  | 昼 |
| CGH array | CGH array | CGH array | 外来 | TSO wet解析 | 午後 |
| NGSD遠隔会議 |  |  |  |  | 夕 |
| 第三週 | 朝ﾐｰﾃｨﾝｸﾞ  TSO wet解析 | TSO wet解析 | TSO wet解析 | 外来 | TSO dry解析 | 午前 |
|  |  | 初診ｶﾝﾌｧﾚﾝｽ  抄読会 |  |  | 昼 |
| 外来 |  | 外来  ｽﾀｯﾌへの講義 | 外来 | 外来 | 午後 |
|  |  |  |  |  | 夕 |

研修成果：

　3週間の短期研修で計46症例を見学させていただきました。脊髄性筋萎縮症、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、福山型先天性筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィーなど神経筋疾患症例の豊富さ、多様さを体感することができました。これまでの研修施設で経験できなかった母体血胎児染色体検査 (NIPT) の遺伝カウンセリングにも数件陪席させていただきました。1回目の情報提供を受けて検査を施行しないことを望まれた夫婦がいらっしゃり、説明の仕方の重要さを再認識させられました。研修の最後に入らせていただいた遺伝カウンセリングは、発症前診断希望の初診の方でした。松尾先生の計らいにより、主で遺伝カウンセリングを行わせていただきました。途中助け舟を適宜出していただきながらで、自分自身まだまだ学ぶべきことが多いと痛感しましたが、クライエントさんがしっかり理解され、明るい表情で帰って行かれたのが印象的でした。

　忙しい外来の合間で、事前および事後の症例の共有がカンファレンス形式で毎週行われており、また抄読会も定期的に行われていました。医局の椅子がface-to-faceになるように配置されていて、自然といろいろな会話や情報共有が生まれていたのも新鮮でした。

　1月24日にはスタッフ向けに「ダウン症候群の発症機序と治療戦略～最近の知見～」というタイトルで講義をさせていただきました。もともとは大学院生さん向けに作っていたものだったのですが、急遽医局にいらっしゃった先生方の前で講義をさせていただくことになりました。貴重なご意見や質問をいただき、自分の方が逆に勉強させられました。

　また、外来見学の合間でCGHマイクロアレイ染色体検査16症例分、TruSight One (TSO) 3症例分のwet解析ならびにdry解析を経験させていただきました。これまで研究室仕事に従事したことがほとんどなかったのですが、CGHマイクロアレイにおいては山本教授の監督下でほとんどの操作を実際に行わせていただきました。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　教科書では知っているものの実際に拝見したことのなかった神経筋疾患を、多数拝見させていただけたことは自分にとって非常に大きな収穫でした。また、自分の研修スケジュールに合わせてlabo workの予定を組んでくださり、実際に体験させていただけたことも自分にとって大きな財産となりました。