平成 　30年　　2月　　7日

研修報告書（専攻医研修）

氏名：和泉　賢一

所属：札幌医科大学　遺伝医学

研修期間：平成　30年　1月　9日　～　平成　30年　1月　31日

研修場所：

信州大学医学部付属病院　遺伝子診療部、信州大学医学部遺伝医学・予防医学研究室

受講動機：信州大学における遺伝カウンセリング外来の陪席および研究室による染色体およびマイクロアレイ検査、次世代シーケンサー検査の見学により、さらなる稀少疾患の勉強と検査の意義、特徴を理解することができると考えられたため

研修内容：

1/9～１/31

月曜：週間症例連絡、遺伝カウンセリング外来（ID外来）

火曜：遺伝カウンセリング外来、遺伝子診療部の週間症例カンファレンス

水曜：遺伝疾患についての学習

木曜：難聴遺伝子診療外来、遺伝カウンセリング外来、

金曜：遺伝カウンセリング外来

1/15～１/19

月曜：週間症例連絡、染色体講義、演習問題解説、染色体G-band染色

火曜：マイクロアレイ講義、顕微鏡による染色体の観察、FISH検査実習、週間症例報告

水曜：FISH検査実習、染色体観察実習

木曜：全体講義、染色体観察実習、マイクロアレイ検査の見学

金曜：マイクロアレイ検査見学、染色体実習解説、染色体観察実習

研修成果：

【遺伝カウンセリング陪席・遺伝子診療科カンファレンス】

　結合組織疾患、先天性骨疾患などをより多く深く教わった。エーラスダンロス症候群、マルファン症候群、ロイツ・ディーツ症候群などの症例の陪席をさせていただいた。ID外来において、成長発達のゆっくりな患者様の症例を陪席させていただき、染色体微小欠失症例も勉強させていただいた。難聴遺伝外来において、耳鼻咽喉科の先生との合同診察において、耳鼻咽喉科の先生からの視点、検査の意義なども学ばせていただいた。

　どの遺伝カウンセリングにも共通することとして、クライエントの方々の背景および生活について深く聞き取り、問題となっていることや生活の不自由な点などを傾聴し、クライエントの皆様の手助けができることについて提案させていただく姿勢について学ばせていただいた。

　また、どの大学でも同じと思われるが、多職種・多くの専門の方がおられる強みで、いろいろな視点からの意見を集めることができ、多くの部門に相談できる体制について、改めて

その重要性を認識した。

【インテンシブコース・細胞遺伝学的検査実習集中コース】

　染色体を実際に染色し、プレパラートを顕微鏡で観察することを学ばせていただいた。また、その染色体を番号順に並び変える実習、およびFISHでの染色・顕微鏡観察の実習もさせていただいた。マイクロアレイ法の見学をさせていただき、実際の検査について学ばせていただいた。検査の内容が理解できると、検査の意義や限界、検査に必要な情報（求められるもの）がわかり、各疾患の病態への理解が進んだ。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　皆様に暖かく迎えていただき、大変ありがとうございました。