平成29年12月10日

研修報告書(専攻医研修)

氏名：金子　芳

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7月24日～平成29年7月28日

研修場所：信州大学医学部附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

　 カンファレンス参加(症例カンファレンス、IRUDカンファレンス　など)

研修成果：

多施設での遺伝性疾患に対する診療、研究の現場を経験できる機会は多くはありません。各施設で、周囲から求められている役割や疾患の特異性があり、今後自身が同じような事例に直面した時にどのように対処するべきか考えるにあたり、大変貴重な経験となりました。稲荷山医療福祉センターでの外来陪席は、患者さんの実際の生活に密着しており、ご本人やご家族はどういった点に不自由を感じているのか、どういう対処をしているのか、生の声をうかがう事ができました。診察医の先生が、医学的管理の側面のみならず、家族背景なども考慮された対応をされており、自身の診療を再考するきっかけになりました。

　５日間という短期間で消化不良の部分もありましたが、熱心にご指導戴き、無駄のない濃密な時間を過ごす事ができました。何より、これから遺伝医療の世界で共に協力し合える当プロジェクトの専攻医・インテンシブコースの先生や、認定遺伝カウンセラーの皆様にお会いできたのが一番の宝です。

①遺伝カウンセリング・遺伝外来　陪席

　クライエントは長野県全域から来談・来院されており、信州大学内のみならず、県内全域のハブの役割を果たしている事に、新しい医療体制のあり方をみました。疾患の全体像、今後気をつけて行くべき点や、クライエントの受診状況の確認の大切さは、言うまでもなく今後、自分自身の診療のかたちを模索するのに大切な学びでした。ややもすると重い雰囲気も漂う事のある遺伝性疾患ですが、実際の診療ではクライエントの居住地の話題や、学校の校風など話題が多岐に渡り、アイスブレークに重要なポイントが分かりました。長野県内ばかりではなく、他県からも来院されており、スタッフの皆様がそれぞれの自治体の社会的サポートの情報に精通しておられ、驚きました。自施設では１例しか経験のなかった結合組織疾患の症例も多く、短期間に反復して疾患の特徴を学ぶ事ができました。

②細胞遺伝学実習

私ごとですが、高校の生物の授業の時に、ヒトの染色体標本を１番から２２番まで順に並べ男女判定をせよ、という課題が出ました。思えばこれが遺伝学に興味を持った最初でした。当時は詳細不明で、ただ大きさを頼りに並べておりましたが、今回同じ課題を戴き、着糸型やバンドのパターンから考察して、当時より正解に近づけており、自身の成長を感じる事ができました。細胞培養から、染色体標本の作製など細胞遺伝学的検査の実際を知る事ができました。G-bandingとFISH法、SKY法観察を行い、複雑転座の判定など、検査担当者の皆様のご苦労が身に沁みました。デジタル化された世の中ですが、細胞は生き物であり、培養から標本作製、核型分析に至るまで、最終判定にはヒトの眼と知識が重要であること、細胞遺伝学的検査の奥深さ、巧みの技を目の当たりにしました。自身の診療の場で、より充実した説明を行えるよう、この経験を活かしていきたいと思います。

③カンファレンス

　カンファレンスの場において、貴重な症例の臨床的特徴のみならず、診断に至るまでの経過、遺伝学的検査のアルゴリズムから文献的考察に至るまで学びました。決められた時間内でいかに科学的根拠を持って効率的に、わかりやすくプレゼンするかも、大変勉強になりました。また、臨床担当と検査担当のスタッフが共に患者情報、遺伝学的検査結果、進捗状況などの情報を確認し合い、今後の方針など共有し、来談や検査スケジュールなど全体の予定を確認し合っている現場に、チーム医療に求められる一体感を感じました。

研修内容：

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 午前 | 午後 |  |
| 7/24 (月) | ミニ症例カンファレンス  ラボ見学 | ID（知的障害児原因検索・遺伝カウンセリング）専門外来 |  |
| 7/25 (火) | 遺伝カウンセリング  遺伝外来陪席 | | IRUD症例カンファレンス |
| 7/26 (水) | 稲荷山医療福祉センター外来陪席  養護施設見学 | |  |
| 7/27 (木) | 核型分析：低張処理～固定見学 | 結合組織疾患外来 |  |
| 7/28 (金) | 遺伝カウンセリング  遺伝外来陪席 | |  |
| 陪席症例 | Mowat-Wilson症候群、L1COM水頭症、21T、ESD、Marfan症候群、オスラー病、MCA、Waardenburg症候群、Loeys-Dietz症候群、色素性乾皮症、NF1、Beals症候群、22q11.2欠失症候群、Smith-Magenis症候群、Sotos症候群、骨形成不全症、Noonan症候群、Duane眼球後退症候群　など | |  |