平成29年12月26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12月18日～平成29年12月22日

研修場所：千葉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

遺伝子関連検査実習

　 カンファレンス (月例GCカンファレンス　など)

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 午前 | 午後 |  |
| 12/18 (月) | 講義：Shard decision making  オリエンテーション  周産期外来/NIPT | 遺伝子関連検査実習  「*ADH1B*および*ALDH2*遺伝子多型を用いた　アルコールの体質診断」 |  |
| 12/19 (火) | 統合データベース講習会 | |  |
| 12/20  (水) | 遺伝カウンセリング  講義：遺伝性神経筋疾患 | 講義：遺伝性不整脈  講義：遺伝カウンセラーからみたチーム医療 |  |
| 12/21 (木) | 遺伝カウンセリング  講義：家族性腫瘍・遺伝学的検査 | 遺伝カウンセリング  NIPT | 月例GCカンファレンス「NIPTについて」 |
| 12/22 (金) | 遺伝カウンセリング | 講義：NGSデータ解析について  講義：臨床検体利活用/キャンサーパネル・　がん関連データベース検索  NGSD専攻医情報交換 |  |

遺伝カウンセリング陪席例：

家族性肺がん、筋強直性ジストロフィー、Birt-Hogg-Dube症候群、NIPT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。千葉大学では、各科の臨床遺伝専門医が、高い専門性を活かした遺伝カウンセリングを認定遺伝カウンセラーと行っている現場を経験しました。特に、待ったなしで始まっているがんゲノム医療の内容や制度、スピード感、現時点での課題を、当事者意識を持って考える事ができました。当方は家族性腫瘍の知識は座学レベルでしかなく、自施設での遺伝カウンセリング陪席の経験も少なかったのですが、千葉大学で経験した家族性腫瘍の症例を通して、クライエントの疑問や今後の医学的管理に対し、臨床に即した情報提供を行うことの重要性を改めて実感しました。また、next generation sequencer: NGSによってもたらされる結果はvariant unknown significance: VUSに代表されるような解釈の難しさ、bioinformaticsの普及の問題など、時に低い確実性をはらむ事からshared decision making: SDMがまさに、広く深い専門的知識の上に樹立されるべきと自身は考えました。講義では各科の遺伝カウンセリングの実際や重要なポイントの他、検査結果の解釈、診断・治療に関わる最新情報や知見を得る事ができました。また、遺伝カウンセリングは時にクライエント及び家族の人生に深く関わる事になるわけですが、心理職との連携の大切さを改めて認識し、自身の覚悟について内省しました。臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、検査部の皆様には稚拙な当方の意見や疑問に真摯に応えて戴き、本当にありがたかったです。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。５日間という短期間でしたが、専門性の高いスタッフの皆様に熱心にご指導戴き、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。