平成 30年2月4日

研修報告書

氏名：平野聡子

所属：福井愛育病院　小児科

研修期間：平成30年1月14日　～　平成30年1月19日

研修場所：信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

受講動機：私は小児科医で、産婦人科小児科だけの病院に勤務しています。胎児期に先天性奇形・染色体異常がみつかる場面に直面するといつも悩んでいました。多発奇形があると多施設で見ていく必要があり、妊娠分娩管理をどこでどうするか、稀な染色体異常の場合はどのように治療法を選択するべきか、どうすれば皆のコンセンサスが得られるのか。また羊水検査で偶発的所見（均衡型転座や逆位）の胎児をみてしまった場合どうすればいいか、等悶々としていました。マイクロアレイ、FISH、次世代シークエンス、ゲノムデータベースなどの実際について勉強したく、今回信州大学での受講を希望した次第です。

研修内容：

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 午前 | 午後 | 夕 |
| 1/15 (月) | 症例カンファレンス  ラボデータ検討  核型分析：コルセミド添付 | 講義：染色体検査概要、宿題解説  核型分析：低張処理、固定、展開、染色  FISH法：BAC culture | NGS遠隔会議参加 |
| 1/16 (火) | FISH法：BAC DNA抽出 | FISH法：プローブ標識～ハイブリ  講義：G分染バンドの見方 | 症例カンファレンス |
| 1/17 (水) | 核型分析：明視野顕微鏡・画像解析 | FISH法：wash～detect  核型分析：顕微鏡観察・画像処理  講義：核型イデオグラム(課題解答)  　　　核型分析・記載法  染色体構造異常切断点評価 |  |
| 1/18 (木) | 講義：データベース検索  見学：マイクロアレイ | FISH法：蛍光顕微鏡観察  実習：構造異常染色体の核型分析 |  |
| 1/19 (金) | 講義：染色体構造異常のFISH・CGHアレイ・SNPアレイ解析例  遺伝外来陪席（結合組織疾患） | 実習：核型分析、データベース検索  見学：マイクロアレイ  個別質問 |  |

研修成果：

　核型分析の実習では、自分の思っていたイメージとは違い、染色体構造異常の解析は非常に難しく大変な技術を要することを実感しました。これまで染色体検査の結果は表記やコメントしか見ていなくて核型の写真を見る事はなかったのですが、実習を終えて改めてこれまでの症例の写真をみてみると、理解が深まり楽しく感じました。

　FISH法の実習では、実際の染色体中間部欠失の症例でどのようにしてプローベを選び解析を進めていくべきか学び、手技することができ、顕微鏡で観察できました、感激でした。また講義では複雑な構造異常染色体の症例を通して、G分染法・アレイCGH・FISH法それぞれをどう組み合わせるか、どこまで何が分かるか、臨床上の意義など勉強しました。SRLにしかFISH検査を提出した事がなかったのですが、SKY法、Metaphase・interphaseのFISH、不活化X染色体のFISHなど色々な解析症例をみせて頂きとても興味深かったです。

　マイクロアレイ法の実習では、手技の見学をしました。また私自身の症例を検査していただき結果の解釈やデータベースの利用について実習できました。データベースの利用法はセミナーで聞いてはいても使いこなせていなかったのですが、実際自分のパソコンで自分の症例で検索できたことで身近になりました。CGHアレイ・SNPアレイなどの先生方の最先端の研究の一部をみせてもらい、構造異常の再構成のメカニズムに興味がわきました。

　外来の陪席では、稀な結合組織疾患の患者さんの結果開示、研究協力への依頼の様子を見せて頂き、患者さんを診察する機会も頂けました。

症例検討会では、色々な患者さんのアレイ・FISH・シークエンス結果をみることができました。病的意義についてどのように解釈・判断していくのか勉強になりました。また私自身の悩んでいた患者さんについて症例提示して相談できる機会を設けて頂きました。

その他（感想・要望・反省点、等）：

　私が実際に悩んでいた症例を、カンファレンスで相談にのってもらい、FISH・アレイを実習して結果をみることができ、非常に貴重な経験でした。主治医一人で悩んでいたのですが、色々アドバイス頂き、今後どのようにしたらいいか方向性もみえてきました。実際に5日間という短期間で色々な実習ができたのは、先生方の綿密な準備のおかげであり感謝しております。

　今後もNGSDプロジェクトを是非続けて頂きたく思います、今度は1年間実習してみたくなりました。染色体・遺伝のデータ解釈は難しく、自分自身もさらなる勉強が必要と感じ、得られた知識を今後後輩・同僚・多職種の方につなげていきたいと思います。また遺伝子再構成のメカニズムについての研究にも興味がわき、さらに勉強していきたくなりました。

　5日間丁寧に指導して下さった先生方に改めてお礼申し上げたいです、ありがとうございました。