平成 30年 3月 16日

研修報告書

氏名：黒田　文人

所属： 金沢大学附属病院小児科

研修期間：平成　30年　3月　5日　～　平成　30年　3月　9日

研修場所：信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター

受講動機：

　１．遺伝カウンセリングのスキルアップ

　２．クリニカルシークエンスの実際を経験すること

　３．所属病院において包括的遺伝医療を実践するための情報収集

研修内容：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 3/5(月) | 3/6(火) | 3/7(水) | 3/8(木) | 3/9(金) |
| 午前 | 症例検討会 | 古庄Dr外来(小児,周産期,家族性腫瘍など) | 細胞遺伝学実習(染色体検査の実際) | 難聴外来(耳鼻科宇佐美Dr，古庄Dr) | 高野Dr外来(小児神経･遺伝疾患) |
| NGS検証ミーティング |
| 午後 | ID外来(知的障害,症候群,高野Dr) | 古庄Dr外来(小児,周産期,家族性腫瘍など) | 細胞遺伝学実習(染色体検査の実際) | 古庄Dr外来(循環器など) | 高野Dr外来(小児神経･遺伝疾患) |
| 夕 |  | ｶﾝﾌｧﾚﾝｽ |  | ﾗﾎﾞﾐｰﾃｨﾝｸﾞ |  |

研修成果：

　古庄知己先生の遺伝外来では，遺伝性疾患の説明やフォローアップ，遺伝学的検査の説明などが大変丁寧に行われており，疾患そのものへの向き合い方や，患者さんとその家族に徹頭徹尾寄り添う姿勢など，遺伝カウンセリングの基本的スタンスに大変感銘を受けた．またMarfan症候群やEhlers-Danlos症候群(EDS)などの遺伝性結合組織疾患については特に数多く経験させていただき，普段あまりみることができないこれらの病気を特徴づける臨床所見を実際に診察して確かめることができた．カンファレンスではEDSにはよく知られたサブタイプ以外にも D4ST1欠損に基づくEDSなどの比較的稀少なタイプがあり，診断に注意が必要なことをレクチャーしていただき，今後の診療に大変参考になった．

　細胞遺伝学実習では涌井敬子先生と河村理恵先生に，染色体標本の作製をご指導頂いた．分析に適した分裂中期の染色体を選別したり，コンピューター上でソフトウエアを用いて染色体核型を分析したりと，実際に自分の手を動かしながら経験することができた．普段の診療では電子カルテ上でオーダーしてレポートを参照するのみであったが，その間の過程を体験し，しっかりとした技術に裏打ちされた検査体制の重要性を改めて認識することとなった．

　耳鼻科の専門医による先天性難聴の遺伝カウンセリングという，他施設ではあまり行われない診療にも陪席させて頂くことができた．内耳の繊毛構造に関わるSTRC遺伝子の変異による症例と，日本人に多いGJB2遺伝子変異による症例であったが，患者さんの聴力に配慮した宇佐美教授のはきはきとした分かりやすい説明が印象的であった．

　高野亨子先生によるID外来では，次世代シークエンサー(NGS)を用いたパネル解析により診断されたKleefstra症候群の症例を目の当たりにし，NGSの有用性を改めて再認識することとなった．Phenotypeから診断できるか後方視的に自問してみたが，極めて難しいと言わざるを得なかった．確定診断を得て心の整理がつき，晴れ晴れとした表情を浮かべている両親をみながら，当院で先天奇形症候群の診断目的にNGSを臨床活用できる環境へ到達するまでの果てしない道のりを思い，沈みゆく気持ちを奮い立たせつつ，1週間の実習を終えた．

その他（感想・要望・反省点、等）：

全体を通じて遺伝性疾患に対峙する小児神経科医としての自分を見つめ直すよい機会となり，とても有意義な研修であったと思います．難治疾患の子どもたちと日常的に接しておられるためか，どの先生も話し方や表情がとてもやわらかく，魅力的に感じました．常にせかせかしている自分の日常診療を大いに反省しました．

　高野亨子先生には，実習終了後も，NGSデータ解析に関連した私の面倒くさい質問に長時間おつきあいいただきました．本当にありがとうございました．

　ご指導頂いたすべての先生方，円滑な実習のために煩雑な事務処理を担当いただいた濱田様に心から感謝申し上げます．