平成 　30 年　2月　26日

研修報告書

氏名：竹内　千仙

所属：東京都立北療育医療センター神経内科

研修期間：平成　29年　7月　24日　～　平成　30年　3月　31日

研修場所：東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

受講動機：私の勤務先の東京都立北療育医療センターでは、脳性麻痺、染色体異常症、先天奇形症候群、小児期発症の遺伝性疾患や、神経変性疾患の患者が多く、神経内科専門医として主に成人後の患者を対象に、診断の見直しや患者支援のための診療を行っています。遺伝性神経変性疾患の発症前診断などの高度な遺伝カウンセリング、さらには神経領域以外の遺伝カウンセリングや、最新の遺伝学的検査の技術、最先端の治療の実際を学びたいと思い、インテンシブコースの受講を希望しました。

研修内容：遺伝カウンセリング外来陪席

 カンファレンス

H29年7月24日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群、NIPT）

H29年8月14日：遺伝カウンセリング陪席（遺伝性不整脈、先天性筋ジストロフィー、染

　　　　　　　　色体異常症、脊髄性筋萎縮症）

H29年9月4日：遺伝カウンセリング陪席（高齢妊娠、NIPT）

H29年9月25日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症医

　　　　　　　　師主導治験、骨系統疾患、結節性硬化症）

H29年9月27日:月例会（脊髄性筋萎縮症の臨床と最新治療について）

H29年10月16日：遺伝カウンセリング陪席（神経変性疾患）

H29年10月30日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症）

H29年11月13日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群のエクソーム解析、NIPT）

H29年11月25日：遺伝カウンセリング陪席（染色体異常症、腎尿路疾患）

H29年11月27日：月例会（症例検討会）

H20年12月10日：ゲノム医療実装化プロジェクト研修会

H29年12月11日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群のエクソーム解析、NIPT）

H29年12月25日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー 、先天異常症候群、

　　　　　　　　結節性硬化症）

H30年1月30日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、先天異常症候群の

 アレイCGH）

研修成果：

　H29年7月〜H30年1月までで、約30例近くの症例を経験させていただくことが出来ました。結果的には神経筋疾患が多かったですが、医師主導治験や最新の治療法について学ぶことが出来ました。遺伝性不整脈や腎尿路系疾患なども経験することが出来、貴重な症例を経験することが出来ました。

その他（感想・要望・反省点、等）：

 隔週午後のみの実習でありましたが、様々な領域について学ぶことが出来、とても有意義でした。遺伝カウンセリングのスキルは、遺伝診療以外の医療面接においても非常に有用で、遺伝医療に関わる知識は、誰もが持つべき医療の基本だと思っています。インテンシブコースは、常勤先の仕事を続けながら高度な知識やスキルを学ぶことが出来る点が最大のメリットと感じており、この制度を是非今後も継続していただければと思います。不定期な研修となりご迷惑をおかけした部分もありましたが、快く引き受けていだき、非常に感謝しております。