

難病克服! 次世代スーパードクターの育成

NGSDプロジェクト



平成27年度

年次報告書

2015.4-2016.3

ご 挨拶

本事業は、平成26年度の課題解決型高度医療人材養成プログラムに採択され、平成27年度から本格的な人材養成プログラムがスタートした。本報告書は本格的にスタートした本事業の1年目の成果をまとめたものである。

文科省、厚労省、経産省が関与している「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」では、「個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適したより効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防を可能とする『ゲノム医療』への期待が急速に高まっている」ことを指摘している。事実、ゲノム解析技術の急速な進歩とヒトゲノム情報のデータベースの充実等により、国際的にはゲノム医療実現に向けた取り組みが進められているが、従来ほとんどの医療が臓器別・領域別に行われていたわが国において、ゲノム医療を担う人材を育成していくのは容易なことではない。

このタスクフォースがまとめた「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」の中で、本事業は「文部科学省が実施する「課題解決型高度医療人材養成プログラム」において、信州大学等6大学が連携して取り組む「難病克服!次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなどの取組が行われている。」と紹介されている。

本事業では、中央診療部門として遺伝子医療部門が設立されており、特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して、1年間のon the jobトレーニングプログラムを開発・実践することを目標に活動を開始した。PDCAサイクルによる工程管理と6大学の連携を円滑に進めるため、原則として毎月1回、遠隔会議を開催し、進捗状況を確認するとともに、困難な点や課題について話し合った。

採択時に、推進委員会から指摘された受け入れ医師数が少ない点については、1年間フルタイムの研修コース以外に、各大学の特色ある遺伝子医療を短期間でも体験できる短期研修コース（インテンシブコース）を新たに設置することとし、本報告に記載の通り、多彩なプログラムを実践した。

また、修了要件や単位数・履修時間数の記載がないことについては、1年間のon the jobトレーニングでの、臨床経験（遺伝カウンセリング等）、ゲノム解析・遺伝学的検査等の症例数、および時間数を6大学共通のログブックに記載することとし、最終的には6大学連携協議会で評価を行うこととした。本報告書には、1年間の研修を終えた専攻医の方々の報告が記載されており、各人が有意義な研修を行うことができたことがうかがえる。

本プログラムが開始されたことをあらゆる手段を用いて広報に努めたが、応募者は当初の期待通りには集まらなかった。これには医師養成の根源的な問題が絡んでいる。本事業で対象としているのは、医学部医学科を卒業し、卒業臨床研修2年間を終え、さらに専門研修（多くは3年間）を終えた卒業後6年日以降の原則として基本領域の専門医資格を有する医師である。卒業後6年日以降となるとすでに医局や病院に所属し、それぞれの部署で中核的役割を担っている医師がほとんどである。それでも、各大学の努力により、極めてモチベーションの高い医師が専攻医として応募し、平成27年度は5名、平成28年度には6名がフルタイムの研修を行っている。また、本事業では、多彩な遺伝子医療を経験するため、1年間のうち、各4週間、2回は他の大学で研修できることになっている。

しかし、本事業経費からは、保育所に子どもを預ける経費が支出できないなど、子育て中の女性医師にとっては負担が大きい実態が明らかとなった。本事業の申請書類には、⑤キャリア教育・キャリア形成支援（男女共同参画、働きやすい職場環境、勤務継続・復帰支援等も含む）の項目があるが、経費支出のルールを見直すことについて要望することも考えて行きたい。

ゲノム医療が、医療のあり方を抜本的に変革する時代を迎えていることは多くの先進国の共通認識であり、わが国においても本事業を初めとして、ゲノム医療を担う人材育成に努めていく必要がある。

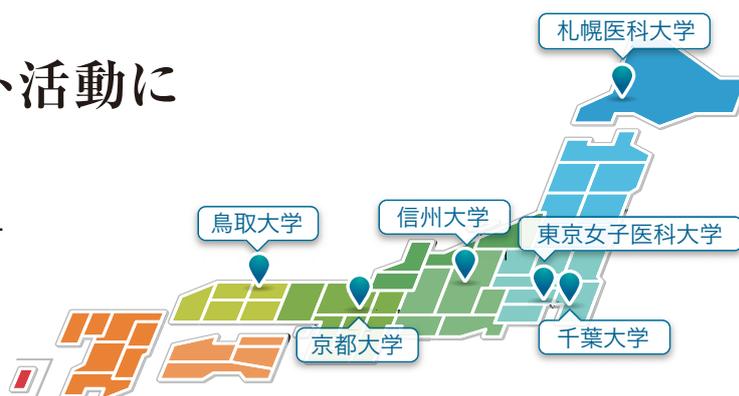
多くの課題を乗り越えて研修した平成27年度の本事業専攻医5名の今後の活躍を期待するとともに、関係各位の本事業に対する温かいご支援をお願いする次第である。



事業推進責任者
信州大学コース責任者
福嶋 義光
(信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室教授)

NDSGプロジェクト活動に向けて

— コース責任者ご挨拶 —



札幌医科大学コース

櫻井 晃洋

(札幌医科大学遺伝医学教授)

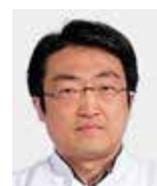


札幌医科大学附属病院では主に遺伝子診療室において遺伝医療を行っていますが、それ以外にも多くの診療科に臨床遺伝専門医が在籍し、それぞれの診療科において通常の診療の一環として遺伝医療を提供しています。これらの外来において、より専門的な遺伝カウンセリングや遺伝学的検査・研究協力が生じた場合には遺伝子診療室が対応するという体制をとっています。したがって、当院においては、日常診療における遺伝医療の実際と、それをバックアップし、より高度な遺伝医療を提供する遺伝子診療部という連携体制を学ぶことができます。また医学部附属フロンティア医学研究所では主に腫瘍を対象とした、次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析研究も行っており、こうした研究に実際に参加して遺伝子解析と解釈を学ぶことができます。

千葉大学コース

松下 一之

(千葉大学医学部附属病院検査部・遺伝子診療部/部長)



千葉大学プログラムでは遺伝子診療部と検査部が一体となって活動している点に特色があり、遺伝子診療部の教員は全員検査部を兼務しています。遺伝子診療部教員やスタッフ、検査部遺伝子検査室の専門スタッフの指導のもと、病院遺伝子診療部・検査部の即戦力として役立つ日常業務を通して、遺伝子検査を含む臨床検査全般を広く学習することを心がけました。幅広い疾患の遺伝カウンセリングに加え、次世代シーケンサー（NGS）も含まれた遺伝子関連検査の実施から結果の解釈まで広く学ぶことができます。特にNGSを行った際に原因遺伝子を絞り込めない場合の対応について臨床遺伝の専門的な対応が可能な医師の育成、が一つのポイントです。原因遺伝子の特定困難な症例に対する対応にはさらに高度なスキルを要します。さらに当院では臨床心理士、ソーシャルワーカー、薬剤師などと共にチーム遺伝医療を実践しており、ファーマコゲノミクス、難病支援などを通して多職種連携の重要性を学ぶことを心がけました。今後の本邦の遺伝医療を担う人材育成に少しでも協力できるように努めます。

東京女子医科大学コース

齋藤 加代子

(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授)



東京女子医科大学附属遺伝子医療センターでは、コンベンショナルな遺伝学的検査に加えて、次世代シーケンサーを用いた解析を実施しています。遺伝学的検査を実施する際には、遺伝カウンセリングにおける情報提供のあり方やクライアントおよびその家族を支える支援体制の構築等を学ぶ機会が得られます。また、研究成果を臨床応用する一環として、SMNI 遺伝子変異による脊髄性筋萎縮症の医師主導治験が開始されており、希少難病における最先端の治験・治療を学ぶことができます。

京都大学コース

小杉 眞司

(京都大学医療倫理学・遺伝医療学教授)



京都大学では、医学部附属病院遺伝子診療部と大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学教室が中心となり、次世代の遺伝医療を中心的に担うことのできる若手医師の人材を養成するため次のような取り組みを行っています。1) 遺伝子診療部における包括的遺伝子診療。2) 家族性腫瘍外来への参加とがんセンターとの診療連携。3) 認定遺伝カウンセラーと協働するチーム医療への参加。4) 専門的遺伝カウンセリングスキルの修得。様々な分野から意欲のある方の参入を期待しています。

鳥取大学コース

難波 栄二

(鳥取大学生命機能研究支援センター・医学部附属病院遺伝子診療科/教授・科長)



鳥取大学では、平成27年度と平成28年度に1名ずつ専攻医を受け入れ、難病患者の遺伝カウンセリング、次世代シーケンサーなどを用いた遺伝学的検査のトレーニングを行うとともに、シャペロンなどの治療研究が体験できるプログラムを提供しています。平成27年度の専攻医は、家族性腫瘍などのon the jobトレーニングを札幌医科大学で受けました。さらに、全国から参加を受け付け、次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査の実習をインテンシブコース（遺伝子解析実習集中コース）として行いました。これらの内容により、難治性疾患に対応できるオールラウンドな臨床遺伝専門医の育成を行っています。

目次

I.ごあいさつ	1
II.事業説明	
事業の目的	6
プログラム概要	7
コース紹介	8
III.事業報告	
専攻医研修の実施	10
信州大学コース	10
千葉大学コース	14
東京女子医科大学コース	18
京都大学コース	23
鳥取大学コース	27
インテンシブコース研修の実施	31
信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース	31
信州大学 信州版遺伝カウンセリング集中コース	32
東京女子医科大学 短期集中コース! 基礎から学ぶ遺伝子検査実習コース	33
鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース	34
遠隔会議の開催	35
NGSDキックオフおよび“NGSD”・“認プロ”合同フォーラムの開催	36
統合データベース講習会の開催	38
第3回連携協議会・平成27年度専攻医報告会の開催	39
第2回外部評価委員会の開催	41
新聞・情報誌等への掲載	42
IV.参考資料	
資料1 平成27年度大学改革推進等補助金(大学改革推進事業)調書	46
資料2 「課題解決型高度医療人材養成プログラム」における工程表	50

II.事業説明

事業の目的

■NGSDプロジェクトとは？

難治性疾患にオールラウンドで対応できる医師のニーズが増大している今、①難治性疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難治性疾患療養支援の3つの能力を有する臨床遺伝専門医の育成と全国普及を図るプロジェクトです。

難治性疾患(難病)とは？

症例数が**少なく**、**原因不明**で、治療方法が**確立しておらず**、生活面への**長期にわたる**支障がある疾患

現状と問題

【ニーズ】

- 多臓器にまたがる疾患が多い
- すべての年代にわたって医療支援が必要な疾患が多い
- 遺伝子情報による個別化医療

【実情】

- 少なくとも70%が遺伝性疾患
- 臓器別診療体制では不十分
- 多領域にまたがる横断的研修システムが未確立

求められる課題

①難治性疾患診断

遺伝学的検査の実施、新規診断法(次世代シーケンサーを用いた全ゲノム解析など)による診断精度の向上

ゲノム時代の難治性疾患
マネジメントを担う
オールラウンド臨床遺伝専門医
の育成・普及

②遺伝性難病治療開発

新規治療薬の開発、
医療機器の開発

③難治性疾患療養支援

難病患者の療養環境の
整備・支援、家族への対応
(遺伝カウンセリング)

中央診療部門として遺伝子医療部門が設立されており、特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して、**1年間の on the job トレーニングプログラム**を開発・実践します。

各大学は、本事業の研修を希望する医師(専攻医)を全国公募により、遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用します。専攻医は、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う以外に、他大学の4週間の研修プログラムに2つ以上参加します。

各大学で展開されている特色ある遺伝子医療(適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等)を経験することにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養います。さらに、**全国遺伝子医療部門連絡会議**を通じ、全国的な普及を図ります。

プログラム概要

連携大学には遺伝子医療部門があり、下記のようにそれぞれ特色のある臨床遺伝医療を実践しています。各大学が作成するon the job トレーニングプログラムを、希望する専攻医に提供します。これにより多様で地域ごとにニーズの異なることが予想される難治性疾患マネジメントを担う高い能力を有する臨床遺伝専門医を養成します。

連携校の特色を生かした教育体制



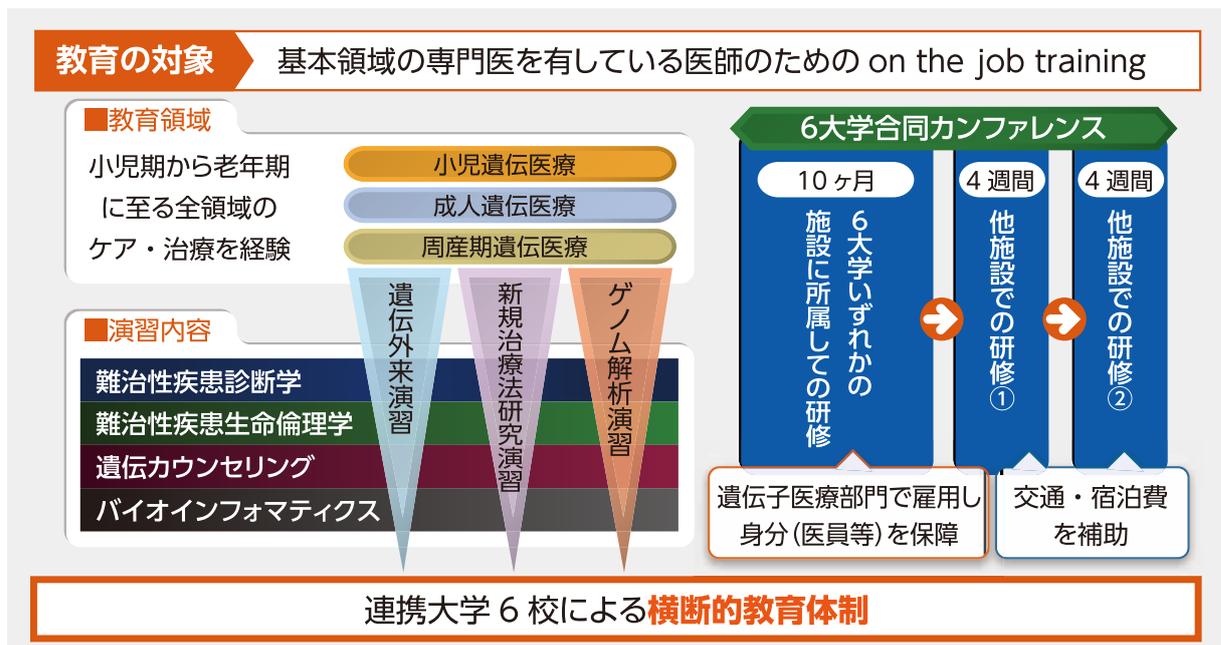
コース紹介

■主コース

多彩な臨床遺伝医療・医学をスタッフの一員として、じっくり研修する1年間コース

受講者は6大学（信州大学、札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学）のいずれかの遺伝子医療部門に所属し、1年間の on the job トレーニングプログラムに参加していただきます。

その間、所属大学以外の4週間のトレーニングプログラムを原則として2つ以上履修します。



■インテンシブコース

多彩な臨床遺伝医療・医学のうちいくつかの領域を短期間、集中的に研修するコース

信州大学、札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学の各大学において、**遺伝医学の特定の分野・領域の履修を集中的**に行います。

- 遺伝カウンセリング集中コース
- 遺伝学的実習集中コース
- 遺伝解析実習集中コース
- 細胞遺伝学的検査実習集中コース

III. 事業報告

専攻医研修の実施

信州大学コース

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部・准教授 古庄知己

コースの特色 平成27年度、信州大学医学部小児医学講座の神谷素子医師を専攻医に迎え入れた。信州大学では専攻医は医員として附属病院遺伝子診療部に採用され、臨床遺伝専門医である指導医のもと、on the jobトレーニングに取り組んだ。その特色は、胎児期から老年期にわたるあらゆる領域の患者を多数診療（遺伝カウンセリング、遺伝科診療）できること、また、次世代シーケンスやマイクロアレイ染色体検査を日常的に活用しており、その臨床応用を体感できることである。まさに朝から晩まで「臨床遺伝漬け」の毎日を送ることが可能な体制である。以下個々の項目について述べる。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。月曜日朝一から金曜日まで予定が詰まっている。

	月	火	水	木	金
午前	外来症例検討会(その週に来院する患者に関する打ち合わせ、NGSやマイクロアレイ染色体検査など遺伝学的検査提出や結果に関する確認)	外来(小児先天異常、周産期、家族性腫瘍など様々)(担当:古庄)		外来(難聴遺伝子診療外来、2回/月程度)(担当:宇佐美、古庄)	外来(小児先天異常、知的障害、周産期、家族性腫瘍など様々)(担当:古庄、高野、山崎、櫻井)
午後	ID外来(担当:高野)		外来(成人神経)(担当:中村、現在は吉長)	外来(結合組織疾患、周産期、家族性腫瘍など)(担当:古庄)	
夕	IDチームカンファレンス(小児神経、児童精神科、自閉症研究者と:2-3か月毎)(担当:高野)	症例検討会(1週間の新患者、動きのあった患者、遺伝学的検査結果開示、入院患者など)	染色体検査症例検討会(1か月毎) HBOCワーキング(2か月毎)	ラボミーティング(1か月毎) DMDミーティング(2か月毎)	

外来実習 可能な限り指導医とともに外来に入り、電子カルテ記載、患者診察（奇形症候群、結合組織疾患の所見を取るトレーニング）、紹介状・返書・診断書（指定難病など）・説明書の作成、検査のオーダー、採血、他施設への検体送付準備、症例検討会での症例提示、数か月のトレーニング後は指導医の観察下に遺伝カウンセリングを実施した。

遺伝医学講義聴講 遺伝医学系統講義（M3）、臨床遺伝学講義（M4）を聴講、また、遺伝カウンセリングロールプレイ実習（M3）の補助を行った。

遺伝学的検査実習 担当症例を通じて、細胞遺伝学的検査実習を行う（染色体G分染法、FISH法、マイクロアレイ染色体検査）。また担当症例を通じて、NGS解析実習を行う（MiSeq）。

研修会への参加 NGSDキックオフミーティング（2015.5）、遺伝カウンセリング学会（2015.6）、遺伝カウンセリング研修会（2015.7）などの研修会に積極的に参加した。

研究・発表活動 担当症例のなかから、貴重なものを積極的に学会発表した。早期発症重度後側彎を伴う古典型 Ehlers-Danlos 症候群の2症例について、日本小児遺伝学会（2015.5）、日本人類遺伝学会（2015.10）において発表した。また、NGS（臨床エクソーム）による網羅的解析で診断確定に至った東アジアで初の稀少遺伝性・先天性疾患（Woodhouse-Sakati 症候群）について、国際人類遺伝学会ポスター（2016.4）において発表した。

NGSD研修報告

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
神谷素子

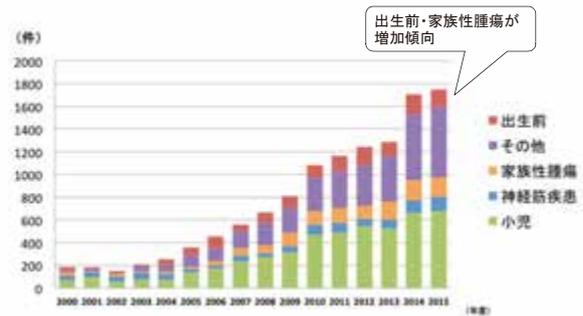
NGSD志望のきっかけ

- 小児科医、新生児科医として勤務する中で、先天疾患の患児を診療する際、遺伝に関する情報や医療的ケアが適切に提供できているかどうか不安に思うことも多くあった。
- NGSDプロジェクトで、日進月歩の遺伝子診療分野の最新の知識を得て、小児科医師としてのキャリアの中で活かしたい

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

- 1996年、全国に先駆けて設けられ、2000年に文部科学省の認可を受けた中央診療部門で、今年創立20周年という節目を迎える
- 周産期、生殖医療、小児、成人神経難病、先天難聴、家族性腫瘍など多くの分野の遺伝子診療に携わる専門部署で、包括的遺伝子診療をキーワードに様々なチーム医療を展開している

遺伝子診療部 受診件数 (相談内容別)



遺伝子診療部外来構成

	月	火	水	木	金
午前	外来カンファレンス	外来 【先天異常、遺伝性疾患(小児~成人)、周産期、生殖医療、家族性腫瘍など】		外来 【難聴遺伝子診療外来】	外来 【先天異常、遺伝性疾患(小児~成人)、周産期、生殖医療、家族性腫瘍など】
午後	外来 【小児知的障害】		外来 【成人神経】	外来 【結合組織疾患、周産期、家族性腫瘍など】	
夕方		症例カンファレンス(1/W) PWS meeting(1/2M)	染色体検査症例検討会(1/M) HBOCワーキング(1/2M)	DMD meeting(1/2M)	

臨床遺伝専門医 : 5名(うち専属は1名)
認定遺伝カウンセラー : 3名(うち専属は2名)
臨床心理士 : 1名
遺伝学的検査担当 : 臨床細胞遺伝学認定士・指導士1名、他3名

NGSD専攻医の外来業務

- 電子カルテ記載(面談内容を記載する)
- 患者診察
- 紹介状や返書、説明書の作成
- 検査のオーダー、採血実施
- 他施設への検体送付の準備
- カンファレンスでの症例提示
- 指導のもと遺伝カウンセリングを実践する

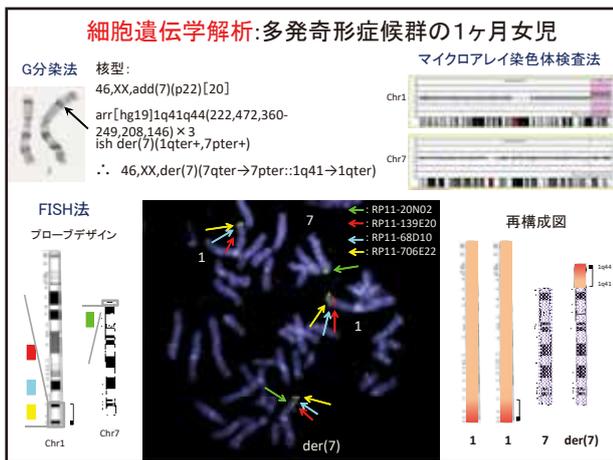
院内における様々なチーム診療		
	チーム構成	内容
PWS meeting (1/2M)	小児内分泌医、遺伝子診療部小児神経医、耳鼻咽喉科医師、整形外科医師、栄養士、理学療法士、言語療法士、歯科医師	県内のPWSと診断された患児についての情報交換
DMD meeting (1/2M)	理学療法士、遺伝子診療部、小児神経医、神経内科医	県内のDMDと診断された患者についての情報交換 県内各中核施設と遠隔会議システムで情報を共有する
HBOCワーキング (1/2M)	遺伝子診療部(認定遺伝カウンセラー)、乳腺内分泌外科、婦人科	認定遺伝カウンセラーが主となり、患者の拾い上げと症例検討、遺伝子診療部への紹介予約の調整など情報交換
染色体検査症例検討会 (1/M)	遺伝子診療部、遺伝医学・予防医学教室スタッフ、臨床検査部 遺伝子・染色体検査室 染色体検査担当スタッフ	院内で提出された染色体検査(G分染法、一部FISH法)、研究室でのマイクロアレイ染色体検査の結果について検討する
難聴遺伝子診療外来 (木曜日午前)	耳鼻咽喉科医、遺伝子診療部	先天難聴児の診察および遺伝学的検査
IDカンファレンス (1/3M)	遺伝子診療部、小児神経医、子どものこころ診療部、分子細胞遺伝学教室	知的障害・自閉症スペクトラム患者の症例および遺伝学的検査結果の検討

遺伝医学・予防医学教室の研究室実習

・学生講義聴講・遺伝カウンセリングロールプレイ実習補助

・**遺伝学的検査実習**

- ①染色体検査用培養処理、標本作成、顕微鏡観察、核型分析
- ②マイクロアレイ染色体検査の解析およびFISH法による検証
 - 1) idic(Y)の構造異常の検証
 - 2) add(7p)の構造異常:1q41-qter duplicationについて染色体再構成の検証
- ③次世代シーケンサー解析実習



- ### 学会発表や研修会参加 (* は発表)
- ・キックオフミーティング (2015.5 女子医大)
 - ・遺伝カウンセリング学会 (2015.6 千葉)
 - ・遺伝カウンセリング研修会 (2015.7 信大)
 - ・小児遺伝学会* (2015.7 横浜)
 - ・日本人類遺伝学会* (2015.10 東京)
『早期発症重度後側彎を伴う古典型Ehlers-Danlos症候群の2症例』
 - ・NGSD連携協議会* (2016.2 札幌)
 - ・ICHG* (2016.4 Kyoto)
『次世代シーケンスによる網羅的解析でWoodhouse-Sakati症候群と診断された症例』

- ### 4週間の他施設への研修
- ・時期: 2015.11.2~11.27
 - ・場所: 東京女子医科大学遺伝子医療センター
 - ・実習内容
外来陪席: 神経筋疾患外来、NIPT外来、
出生前診断の遺伝カウンセリング
治験: SMA国際共同治験、医師主導治験
研究室実習: 遺伝学的解析の見学・実習

- ### 他施設研修を通して学んだこと
- ・出生前診断を希望するご夫婦に対する遺伝カウンセリングでは、ご家族の深い悩みに寄り添い、適切に情報提供を行い、意思決定を支援するカウンセリングのあり方を学べた
 - ・臨床治験の実際に触れることで、関係者の方々の大変な努力を垣間見ることができ、貴重な経験であった
 - ・臨床検査技師、遺伝カウンセラー、臨床心理士など遺伝医療に関わるコメディカルの果たす役割とチームワークの重要性に改めて気づかされた

NGSDプロジェクトの良い点

- 短期間に集中して幅広く遺伝医療の実際を経験できる
- 学会発表や研修会参加の機会を多くいただき、遺伝子診療のご高名な先生方と知り合うチャンスに恵まれた
- 子育て中の女性医師でもやり遂げられそうである(外来業務中心で、こどもの急な発熱時などには配慮をいただいた)

NGSDプロジェクトでの反省点

- 4週間コースを2カ所以上という条件は満たせなかった(4週間コースで東京女子医科大学では託児所を利用できたが、他の施設でも可能であれば検討したかもしれない)
- 小児科との兼務だったため、全業務に参加することができず、スタッフの皆様にご配慮いただいた

今後の目標

NGSD研修を終えて・・・

- 臨床遺伝専門医取得へむけてさらなる研鑽を積む
- 遺伝医学に関連した論文作成
- 小児科医・新生児科医を軸足として、臨床の現場で遺伝医療に携わり続ける

今後も日々精進してまいります

コースの特色 平成27年度、千葉大学医学部小児医学講座の内藤幸子医師を専攻医に迎え入れた。千葉大学では専攻医は医員として附属病院遺伝子診療部に採用され、臨床遺伝専門医である指導医のもと、on the jobトレーニングに取り組んだ。その特色は、専門の小児科領域はもとより、婦人科、腫瘍（成人）、先天奇形などあらゆる領域の患者を多数診療（遺伝カウンセリング、遺伝科診療）した。その間、1カ月間は東京女子医大（齋藤加代子教授）において研修を行った。千葉大学プログラムでは遺伝子診療部と検査部が一体となって活動している点に特色があり、遺伝子診療部の教員は全員検査部を兼務している。病院遺伝子診療部・検査部の実習では即戦力として役立つ日常業務を通して、遺伝子検査を含む臨床検査全般を広く学習した。幅広い疾患の遺伝カウンセリングに加え、次世代シーケンサー（NGS）も含めた遺伝子関連検査の実施から結果の解釈まで幅広く学んだ。以下個々の項目について述べる。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。月曜日朝一から金曜日まで予定が詰まっている。

	月	火	水	木	金
午前	周産期外来 または 神経筋疾患外来	遺伝カウンセリング	選択科目	家族性腫瘍外来	遺伝カウンセリング
午後	遺伝子関連検査実習	遺伝カウンセリング ・選択科目	チーム遺伝医療 体験実習	遺伝カウンセリング ・選択科目	遺伝子関連検査実習

遺伝診療部ミーティングへの参加 週間ミーティング（遺伝子診療部スタッフによる症例検討会・1回2例程度）あるいは月例ミーティング（近隣の開業医、遺伝子診療部以外の診療科ドクター、外部の専門講師による講演会など）様々な分野の多職種（医師、看護師、遺伝カウンセラー、臨床心理士、薬剤師など）の合同遺伝カウンセリングミーティングへ参加した。

遺伝医学講義聴講・医学部4年生のCCベーシック（コアCCの前の遺伝医療教育） 遺伝医学系統講義、臨床遺伝学講義を聴講、また、医学部4年生のCCベーシックに参加して、ファシリテーターとして遺伝カウンセリングロールプレイ実習の補助を行った。臨床遺伝総論、実習の目的の説明、臨床遺伝専門医制度、遺伝子診療部の紹介、家系図と遺伝形式に関する総論（松下・西村）、筋強直性ジストロフィーの説明（別府）、周産期から見た問題点と解説（出生前診断、着床前診断など）（長田）、遺伝カウンセリングロールプレイ実習（スモールグループ）についてのガイダンス（別府）。その後スモールグループに分かれて実習。当診療部における発症前診断（筋強直性ジストロフィー）の現状について遺伝カウンセリングロールプレイ実習を体験した。

遺伝学的検査実習 担当症例を通じて、遺伝学的検査実習を行う（qPCR-HRM法によるがん関連体細胞遺伝子の迅速診断法の見学、マイクロアレイ不安定性検査、脊髄小脳変性症、致死性不整脈、家族性腫瘍のゲノム）。また担当症例を通じて、サンガーシークエンス法とNGS解析実習を行う（Ion PGM）、ミトコンドリアDNAの解析。遺伝学的検査やNGS解析の臨床検査としての考え方や標準化などの基礎を学んだ。

研修会への参加 NGSDキックオフミーティング（2015.5）、遺伝カウンセリング学会（2015.6）、遺伝カウンセリング研修会（2015.7）などの研修会に積極的に参加した。

指導体制（抜粋） 千葉大学医学部附属病院検査部・遺伝子診療部 松下一之（診療教授・難病指定医）、西村基（講師・難病指定医）、別府美奈子（助教・難病指定医）、宇津野恵美（認定遺伝カウンセラー・臨床検査技師）、浦尾充子（臨床心理カウンセラー）、同産婦人科 長田久夫（診療教授）、同薬剤部 有吉範高（准教授）、同地域医療連携部 葛田衣重（ソーシャルワーカー）、同マススペクトロメトリー検査診断学寄附研究部門 野村文夫（特任教授）、千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学 羽田 明（教授）、同泌尿器科学 市川智彦（教授）。

NGSDプロジェクト活動報告

千葉大学医学部附属病院
 遺伝子診療部
 内藤幸子

NGSDプロジェクトに参加した背景

- 小児科の大学院4年生として、小児の細菌感染症に関する研究をしていた。
- 野村文夫先生にご指導頂いて、遺伝子診療部でカウンセリングに携わるようになった。
- 「遺伝について勉強することは医師としての幅を広げることにつながると思う。もう少し勉強してみませんか？」



千葉大学での研修内容

- 遺伝カウンセリング(主に小児科)
- 症例検討会への参加
- 月例ミーティングへの参加
- 学生講義の指導
(ロールプレイング:筋強直性ジストロフィー)

千葉大でカウンセリングを担当した症例

経験した症例 (2015年4月～12月)	症例数	結果陽性例
Rett症候群	2例	1例
Angelman症候群	2例	1例
Prader-Willi症候群	2例	1例
Gorlin症候群	3例	3例
脆弱X症候群	1例	0例
筋強直性ジストロフィー	1例	0例
シュパッハマダイヤモンド症候群	2例(同胞)	2例
驚愕病	1例	検査中
Pena-shokeir症候群	1例	検査中
家族性地中海熱	1例	検査中
Infantile-onset leukoencephalopathy with high lactate level and slow improvement	1例	検査中
レックリングハウゼン	1例	検査せず
計12疾患	18症例	8/13症例

症例検討会



月に3回:第1,第3火曜日12-13時と第2金曜日13-14時

月例ミーティング

- 毎月第4木曜日の19-21時に開催
- 外部講師や院内の専門家によるレクチャーを聴講
- テーマは多岐に渡る
 例:がん専門医における遺伝外来と遺伝子診断
 出生前診断について
 偽性副甲状腺機能低下症1B症例の網羅的メチル化解析
 遺伝情報の取り扱いなど

学生講義の指導

- <医学部4年生の遺伝カウンセリング実習>
- 午前中は講義を聴講
(筋強直性ジストロフィー、臨床遺伝、遺伝カウンセリング、出生前診断について、など)
 - 午後は学生を11グループに分けて、実際にロールプレイとしてカウンセリングを体験し、そのファシリテーターとして参加
 - ロールプレイは「場面1: 初回カウンセリング: 遺伝形式や疾患の説明」と「場面2: 父が陽性と診断され、娘の発症前診断と孫の出生前診断についての相談」
 - 学生はカウンセラー役とクライアント役の両方を体験

学生の感想

- カウンセラーは疾患や遺伝形式について正確で幅広い知識が必要であることを痛感した。
- カウンセラーは情報提供だけではなく、クライアントからも情報収集をする必要があることに気がついた。
- クライアント側に立つことで、患者さんの気持ちを想像し、理解することができた。

遺伝カウンセリングの意義と重要性を知った

千葉大学での研修を通じて

<よかった点>

- カウンセリングを経験することができた
- 症例検討会を通じて自分が経験していない疾患についても学ぶことができた
- 専門家によるレクチャーにより最新の知識を身につけることができた
- 学生講義に参加することができた

<反省点>

- 実験をする時間の確保が難しい
- 陪席をする機会が少ない

東京女子医科大学での研修内容

- カウンセリングの陪席
- 臨床治験に参加している患者の診察
- 一般外来
- 実験の見学

東京女子医科大学で陪席した症例

経験した症例(2016年1月)	症例数	カウンセリングの目的
NIPT	7例	出生前診断
デュシェンヌ型筋ジストロフィー	2例	出生前診断
福山型筋ジストロフィー	1例	出生前診断
LQT症候群	1例	結果開示
脊髄小脳変性症	1例	遺伝学的診断
レックリングハウゼン	1例	遺伝学的診断
リンチ症候群	1例	遺伝学的診断
脊髄性筋萎縮症	1例	遺伝学的診断
発作性運動誘発ジスキネジア	1例	遺伝学的診断
Prader-Willi症候群	1例	遺伝学的診断
発達障害	1例	遺伝性の有無を知りたい
計11疾患	18症例	

東京女子医科大学で見学した実験

疾患	実験内容
脊髄筋萎縮症	SMA1と2のPCRとMultiplexPCR、多型解析
Pelizaeus-Merzbacher病	出生前診断を目的とした羊水のY染色体PCR
Prader-Willi症候群	出生前診断を目的とした患児と両親の多型解析
筋緊張低下	確定診断のためのターゲットシーケンス

東京女子医科大学での歓送迎会



東京女子医科大学での研修を通じて

<よかった点>

- 短期間に数多くのカウンセリングを陪席させて頂き、大変勉強になった。
- 医師主導治験がどのように行われているかを知ることができた。
- 実験の見学を数多くさせて頂いた。

<反省点>

- 胃腸炎に罹患してしまい、お休みしてしまった。
- 千葉大学にはカウンセラーが足りないことを改めて感じた。

NGSDプロジェクトに参加して

- 他大学で研修させて頂いたことで、自施設の反省点やよいところにも気がつくことができた。
- 「スーパードクター」と紹介されて恥ずかしい思いをすることが多かった。
- 今後は臨床遺伝専門医の取得を目指して、研修を継続していきたいと考えている。

謝辞

- 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
 斎藤加代子教授
 浦野真理先生
 北村裕梨先生
 金子実基子先生
- 千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部
 野村文夫特任教授
 松下一之准教授
 宇津野恵美先生
 別府美奈子先生

東京女子医科大学コース

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長・教授 斎藤加代子

コースの特色 平成27年度、順天堂大学医学部附属病院小児科の北村裕梨医師を専攻医に迎え入れた。東京女子医科大学では専攻医は大学院生として、臨床遺伝専門医である指導医のもと、on the jobトレーニングに取り組んだ。当コースの特色である神経・筋疾患、染色体異常、多発奇形症候群などの確定診断や神経・筋疾患の出生前診断、発症前診断に関する遺伝カウンセリングを陪席し、遺伝カウンセリングの情報提供の方法を学んだ。また、次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査を実施し、未診断患者の遺伝子変異の同定を行った。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。

	月	火	水	木	金
午前	朝ミーティング(前週の遺伝カウンセリング経過を共有) 遺伝カウンセリング 外来実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング 外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング 外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング 外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング 外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)
昼	週に1度、新患カンファレンス				
午後	遺伝カウンセリング外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川) ラボミーティング (月1回担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)	遺伝カウンセリング外来または遺伝学的検査の実習(担当:斎藤・松尾・荒川)

遺伝カウンセリング外来 臨床遺伝専門指導医あるいは専門医とともに外来に入り、患者診察、遺伝カウンセリング陪席、遺伝カウンセリング記録作成、遺伝学的検査のオーダー、採血、他施設への検体送付準備等を実施。

ラボミーティング 各自の研究の進捗状況、遺伝学的検査データの解析、解釈、今後の方針などについて討議し、症例についてもカルテ、データを元に検討。

遺伝学的検査の実習 次世代シーケンサーを用い遺伝学的検査の実習を行った。

研修会への参加 第39回日本遺伝カウンセリング学会(2015.6)、日本人類遺伝学会第60回大会+遺伝子医療部門連絡会議(2015.10)、第23回遺伝医学セミナー(2015.9)などの学会・研修会に参加した。

NGSDプロジェクト研修報告 ～1年間の研修を通して得られたこと



東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
専攻医 北村裕梨

自己紹介

- 愛知県出身
- 順天堂大学卒業 (H17年卒)
- 順天堂大学附属浦安病院にて2年間の初期研修
- 順天堂大学小児・思春期科に入局
- 大学関連病院にて小児科医として勤務
- 東京女子医科大学大学院 (H23年～)
先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野に入学
研究テーマ
「次世代シーケンサーを用いたターゲットリシーケンス解析」
現在、大学院4年目

1年間のスケジュール・目標

4月	東京女子医科大学
7月	信州大学 (1w)
11月	千葉大学 (4w)
3月	

- ① 遺伝性疾患の診断・マネージメントを習得する
(遺伝子診断、遺伝カウンセリング、治療、医師主導治験)
- ② 遺伝学的検査の理解、技術習得
- ③ 臨床遺伝専門医の取得

東京女子医科大学



東京女子医科大学での研修内容

- 遺伝カウンセリング外来陪席
- 遺伝学的検査実技
- 症例カンファレンスへの参加 (週1回)
- 月例会への参加 (月1回)
- 遺伝カウンセリング/ロールプレイ (試験面接対策)
- 学会発表 (日本人類遺伝学会)

東京女子医科大学： 遺伝カウンセリング外来陪席

Duchenne型筋ジストロフィー	2トリソミー	(斎藤先生、松尾先生、 荒川先生、浦野先生)
福山型筋ジストロフィー	部分モノソミー	
脊髄性筋萎縮症	Prader-Willi症候群	
先天性ミオパチー	Klinefelter症候群	
Huntington病	Turner症候群	
脊髄小脳変性症	Werner症候群	
滑脳症	Williams症候群	
Aicardi症候群	MODY	
神経線維腫症	ミトコンドリア脳筋症	
Marfan症候群	高齢妊娠、NIPT	
骨形成不全症	出生前診断、保因者診断、 発症前診断など	

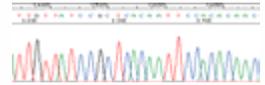
東京女子医科大学：カンファレンス

- 初診カンファレンス (週1回)
- 受診後カンファレンス (週1回)
- 症例カンファレンス (不定期)
 - 筋強直性筋ジストロフィー発症前診断
 - ハンチントン病発症前診断
 - Peizaeus-Merzbacher病出生前診断
- 月例会 (月1回)
 - SMAにおける医師主導治験
 - 先天性溶血性貧血の新規遺伝子
 - 乳児良性部分てんかん
 - 周産期における筋強直性ジストロフィー
 - ドイツにおける出生前診断の遺伝カウンセリング施設
 - 糖尿病関連の遺伝学的検査



東京女子医科大学：遺伝学的検査実技

- 次世代シーケンサー解析
(ライブラリー調製、エマルジョンPCR、解析、データ解析)
- サンガーシーケンス解析
(PCR増幅・ゲル生成・電気泳動・ジェネティックアナライザー)
- DNA抽出
- RNA抽出
- SMA遺伝子におけるMLPA解析



東京女子医科大学：ロールプレイ実習

- 臨床遺伝専門医試験 (松尾先生、浦野先生)
面接対策:演習

臨床遺伝専門医
認定遺伝カウンセラー による遺伝カウンセリング指導

遺伝カウンセリング手法
家系図の取り方
リスク判定
結果開示の伝え方



信州大学 7月27日~31日



信州大学・研修スケジュール

(月)	外来カンファレンス (症例検討会)	知的障害児原因検索・遺伝カウンセリング (高野先生)	
(火)		遺伝子診療部外来 (古庄先生)	カンファレンス (症例検討会)
(水)		稲荷山医療福祉センター (古庄先生/外来陪席・養護施設見学)	食事会
(木)	難聴遺伝診療外来 (宇佐美先生/古庄先生)	遺伝子診療部外来 (古庄先生)	
(金)	難聴遺伝診療外来 (宇佐美先生/古庄先生)	遺伝子診療部外来 (古庄先生)	

信州大学・遺伝カウンセリング陪席

(古庄先生・宇佐美先生・高野先生)

Angelman症候群の結果開示
Alagille症候群の結果開示
CFC症候群の結果開示
Marfan症候群の結果開示
Ehlers-Danlos症候群の結果開示
知的障害児に対する原因検索スクリーニング受検前の遺伝カウンセリング
先天性難聴の遺伝子検査受検前の遺伝カウンセリング、遺伝子変異の結果開示
Osler病の遺伝子検査受検前の遺伝カウンセリング
前児が短肋骨症候群であり次子の相談
出生前診断

Marfan症候群
Ehlers-Danlos症候群
Angelman症候群
神経線維腫症
先天性筋無力症候群

信州大学・稲荷山医療福祉センター (古庄先生)

- 小児科外来陪席
(2トトリノミー、18トトリノミー等の先天性疾患の定期フォロー)
- 医療型障害児入所施設の見学
- 養護学校施設の見学

信州大学

東京女子医科大学にて遺伝子検査に携わった際に、
確定診断をした先天性筋無力症候群のお子さんとお対面

千葉大学 11月2日～26日



千葉大学・研修スケジュール

2 神経筋疾患外来 (別府先生)	3	4 遺伝カウンセリング (市川先生)	5 講義 (松下先生)
遺伝子検査実習 (糸賀先生)		講義 (市川先生)	遺伝カウンセリング
9 講義 (西村先生)	10 遺伝カウンセリング	11 遺伝カウンセリング	12 遺伝カウンセリング
遺伝子検査実習 (糸賀先生)	遺伝カウンセリング	講義 (宇津野さん)	遺伝カウンセリング
		勉強会(三階先生)	
16 産婦人科外来 (長田先生)	17 遺伝カウンセリング	18 遺伝カウンセリング	19 遺伝カウンセリング
遺伝子検査実習 (糸賀先生)	講義 (浦尾先生)	遺伝カウンセリング	遺伝カウンセリング
23	24 遺伝カウンセリング	25 遺伝カウンセリング	26 講義 (松下先生)
	遺伝カウンセリング	講義 (野村先生)	遺伝カウンセリング
		食事会	

千葉大学・遺伝カウンセリング陪席

(野村先生・長田先生・松下先生・別府先生
西村先生・三階先生・内藤先生・宇津野さん)

ハンチントン病
脊髄小脳変性症
Duchenne型筋ジストロフィー保因者
ミオパチー

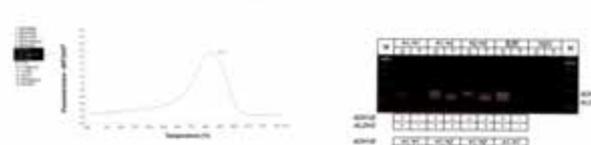
遺伝性乳がん卵巣がんの遺伝カウンセリング
VHLの遺伝子検査受検前の遺伝カウンセリング
家族性地中海熱の遺伝子検査受検前の遺伝カウンセリング
Gorlin症候群の遺伝子検査受検前の遺伝カウンセリング
X連鎖性副腎白質ジストロフィーの保因者診断受検前の遺伝カウンセリング
驚愕病関連遺伝子検査の結果開示
第1子が2トトリノミーであり次子再発についての遺伝カウンセリング
高齢妊娠、NIPT

千葉大学・講義

- 男性不妊と最先端生殖医療技術 (市川先生)
- チーム医療における認定遺伝カウンセラーの役割
(宇津野さん)
- 次世代シーケンサーのデータ解析 (西村先生)
- 家族性腫瘍 (松下先生)
- 遺伝医療におけるチーム医療 (野村先生)
- 遺伝カウンセリングにおけるコミュニケーション力
(浦尾先生)
- 海外・国内でのバイオバンクの取り組み (松下先生)

千葉大学・遺伝学的検査実技

- 磁性粒子法を用いたDNA抽出法
- アセトアルデヒド分解に関する酵素遺伝子の多型を利用したPCR法による解析
- 筋強直性ジストロフィーにおけるリビート配列数の遺伝子解析
- イリノテカンの薬物代謝に関する遺伝子の多型を用いたreal-time PCR法による遺伝子解析



まとめ ~NGSDプログラムから得られたこと

- ① 東京女子医科大学にて
神経筋疾患をはじめとした遺伝性疾患の遺伝子診断、
保因者診断、発症前診断、医師主導治験
他施設研修にて
ID外来、先天性結合組織疾患、先天性難聴、家族性腫瘍、出生前
診断など
- 周産期・小児期・成人期にかけて多岐にわたる疾患を偏りなく経験できたことで、実際の診療現場でのノウハウを習得した
- クライエントの家族、社会的環境等も考慮しながら遺伝カウンセリングを行うことの重要性を認識した
- ② 診療現場における臨床遺伝専門医における役割の認識
多種職スタッフとの連携
他科ドクターとの連携
- ③ プログラムを通して、国内で遺伝医療に従事する多くの方と交流することができた
同じ専攻医が日々研修に切磋琢磨している姿は大いに刺激となった

謝辞

ご多忙の診療のなか、
ご指導ご鞭撻頂きまして
心より感謝申し上げます。



東京女子医科大学 遺伝子医療センター	信州大学遺伝子診療部	千葉大学遺伝子診療部
齋藤加代子先生 松尾真理先生 荒川怜子先生 近藤恵里先生 山内あけみ先生 浦野真理先生 金子実基子さん 渡辺基子さん 青木亮子さん	福嶋義光先生 古庄知己先生 中村勝哉先生 高野亨子先生 涌井敬子先生 神谷素子先生 黄瀬恵美子さん 石川真澄さん	野村文夫先生 松下一之先生 長田久夫先生 市川智彦先生 別府美奈子先生 西村基先生 三階貴史先生 浦尾充子先生 内藤幸子先生 宇津野恵美さん

コースの特色 平成27年度、眼科医の小林美和子医師を専攻医に迎え入れた。京都大学では専攻医は医員として附属病院遺伝子診療部に採用され、臨床遺伝専門医である指導医のもと、on the jobトレーニングに取り組んだ。その特色は、胎児期から老年期にわたるあらゆる領域の患者を多数診療（遺伝カウンセリング、遺伝科診療）できるなど遺伝子診療部における包括的遺伝子診療に携わることができること、家族性腫瘍外来への参加とがんセンターとの診療連携が経験できること、認定遺伝カウンセラーと協働するチーム医療へ参加できること、専門的な遺伝カウンセリングスキルを習得できること、多数開講されている大学院遺伝医学専門科目を聴講できること、などである。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。週4日勤務のため火曜が週休日となっている。

	月	水	木	金
午前	教室会議	小児神経遺伝外来(和田)	遺伝養育外来(沼部)	小児遺伝外来 家族性腫瘍WG
午後	周産期遺伝外来(三宅)	遺伝性難聴外来(岡野)	家族性腫瘍外来 (小杉・三宅)	総合遺伝外来(三宅)
夕	スタッフミーティング・ がんセンターミーティング	ロールプレイ演習		合同カンファレンス

外来実習 可能な限り指導医とともに外来に入り、電子カルテ記載、患者診察、紹介状・返書・診断書（指定難病など）・説明書の作成、検査のオーダー、採血、他施設への検体送付準備、症例検討会での症例提示、数か月のトレーニング後は指導医の観察下に遺伝カウンセリングを実施した。

遺伝医学講義聴講 遺伝医療と倫理・社会、基礎人類遺伝学、臨床遺伝学・遺伝カウンセリング、遺伝医学特論、臨床遺伝学演習、遺伝カウンセリング演習を聴講、また、専門職学位課程遺伝カウンセラーコースの遺伝カウンセリングロールプレイ演習の補助を行った。

遺伝学的検査実習 担当症例を通じて、遺伝学的検査の結果解釈について実習を行った。

研修会への参加 NGSDキックオフミーティング（2015.5）、第21回家族性腫瘍学会学術集会（2015.6）、第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（2015.6）、家族性腫瘍セミナー（2015.8）、第25回遺伝医学セミナー（2015.9）、日本人類遺伝学会第60回大会+遺伝子医療部門連絡会議（2015.10）、GCRP（2016.1）、第5回遺伝医学セミナー入門コース（2016.2）などの学会・研修会に積極的に参加した。

平成27年度NGSD活動報告会

・活動のご報告

・発表として:

「臨床所見からMEN1と診断され、遺伝学的診断を行った症例の遺伝カウンセリング」

京都大学NGSD専攻医 小林美和子

活動報告

- 京大医学部基礎医学講義 及び 医学部大学院社会医学系講義 (5月～)
 遺伝医療と倫理・社会 基礎人類遺伝学 臨床遺伝学/遺伝カウンセリング 臨床遺伝/コミュニケーション講座受講
- 京大病院 遺伝診療部 及び 医学部大学院社会医学系講座
 臨床遺伝カウンセリング実習(9月～)
 遺伝診療部ミーティング参加(6月～)
 京大・近畿大合同カンファレンス参加(5月～)
 遺伝カウンセリングRP演習参加(10月～)
- 学会・セミナー参加 : 第18回家族性腫瘍セミナー/第25回遺伝医学セミナー/第60回日本人類遺伝学会/第2回遺伝カウンセリングRP研修会(千葉大) 第7回遺伝医学セミナー入門コース参加

遺伝カウンセリング

- ・臨床遺伝専門医
- ・認定遺伝カウンセラー
- ・専攻医 ・院生



- ・プレカウンセリングと遺伝カウンセリング
- ・報告書+ログブック作成
 (MEN1、FAP、Lynch、リ・フラウメニ、FEFR、HBOC、染色体異常など)
- ・遺伝カウンセリング⇒報告書+ログブック作成(問題点や疾患ごとの知識の整理、情報提供された内容、事柄などを整理)
 (経緯や背景の把握:電子カルテKINGシステム、家族歴・家系情報) 文献等を検索しつつ遺伝子変異のもつ意味を理解
 ⇒家族性腫瘍レビュー/カンファレンス/ミーティング

臨床所見からMEN1と診断され、
 遺伝学的診断を行った症例の
 遺伝カウンセリング

MEN1の発端者診断

京都大学医学部付属病院遺伝子診療部 小林美和子

診断基準

以下のうちいずれかを満たすものをMEN1と診断

- ① 以下の内の2つ以上がある
 - 原発性副甲状腺機能亢進症
 - 膵・消化管内分泌腫瘍(ガストリノーマ、インスリノーマ、グルカゴノーマ、VIP産生腫瘍など)
 - 下垂体腺腫(プロラクチン産生腫瘍、GH産生腫瘍、TSH産生腫瘍、ACTH産生腫瘍など)
- ② 上記3病変のうち1つ有し、一度近親者(親、子、同胞)にMEN1と診断された者がいる。
- ③ 上記3病変のうち1つ有し、MEN1遺伝子の病原性変異確認。

MEN1の遺伝学的検査

- MEN1に関連していることが知られている 唯一の遺伝子であるMEN1遺伝子 (MIM番号:131100 座位:11q13にある癌抑制遺伝子) の病的変異を、発端者診断においてはシークエンス解析で検出する
- 家族例では80～90%、散发例では50～65%で変異が検出される
- MEN1は常染色体優性遺伝で、罹患者の子には50%の確率で変異遺伝子が受け継がれる
- 遺伝子の変異の部位と臨床像の関連は認められず、同一家系内でも患者ごとに臨床像は異なる
- 約10%の患者は新生突然変異による

遺伝学的検査の意義

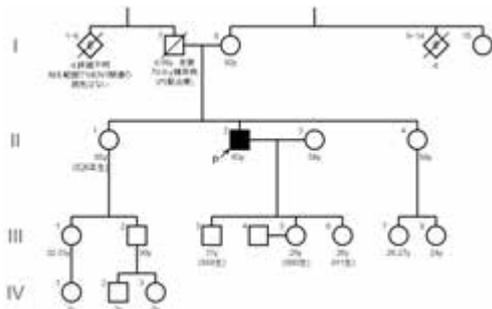
- 遺伝学的検査によりMEN1と確定診断された場合、MEN1にあった外科的治療、薬物治療、定期的なサーベイランスなど、散発性（非遺伝性）腫瘍とは異なるMEN1にあった医療が提供される根拠となる。
- 発端者に病的変異が検出された場合、**血縁者の発症前診断も可能**になり、**未発症の時期から効果的なサーベイランスの実施が可能**となる。

今回の症例の遺伝カウンセリング

- ・実施日時:平成27年9月2日 13:00~13:30 (約30分)
- ・担当医師:小杉真司 臨床遺伝専門医 専攻医:小林美和子
- ・担当認定遺伝カウンセラー:鳥嶋雅子 担当院生:本田明夏
- ・来談者: 63歳男性(Ⅱ-2)
- ・来談時の相談内容:27年8月5日(1回目): MEN1についての情報提供と遺伝学的検査を実施
今回(2回目): 遺伝学的検査の結果開示と情報提供

家系図・家系情報

症例



病歴と背景・経緯

- 2000年 48y 尿管結石 OPE
- 2001年 49y 脳ドック(近医)で下垂体腫瘍を指摘され経過観察となる。
- 2010年 58y 逆流性食道炎: 嘔吐が激しくなり、絶食試験中に昏睡状態に陥り、京大病院がん診療部受診。胸・腹部CTで **膵体尾部の腫瘍**指摘。「まぶたの裏に太陽の黒点がある」などの低血糖症状の自覚あり。高Ca血症11.2及び、PTH-intact高値より**原発性副甲状腺機能亢進症と診断**。
- 2011年 59y MEN1疑い低血糖精査目的で京大病院内分泌代謝内科入院。**絶食グルカゴン負荷試験でインスリノーマと診断**。また、血中ガストリン2850 pg/mlと高値を認め、**インスリノーマにガストリノーマ併発の可能性を示唆**。EUS-FNA実施し、**膵消化管NETと診断し、MEN1と臨床診断**。日内検査においてプロラクチン値正常範囲(25.1~67.7)
- 2013年 61y 低血糖様症状が頻発。異常行動と低血糖、がん診療部受診。血糖値25mg/dl。
副甲状腺機能亢進症に対し10月31日**副甲状腺全摘術+1/2腺前摘埋め込み術**施行。インスリノーマに対する切除術を考慮するも本人が手術を待ってほしいとのことで、延期し(2015年に手術を決断)、この頃糖尿病内科の医師から遺伝子診療部のことを聞き一度連絡してこられたが、父親が亡くなりばたばたしていたため、その後は連絡してこなかった。
- 2015年 63y 術後の合併症のことを考え糖尿病代謝内科にて減量を行い体重を108kgから92kgに減量し、低血糖発作頻発後、5月28日京大病院 肝胆膵・移植外科にて**インスリノーマ切除術**実施。入院中の7月2日に遺伝子診療部に予約を自らとり来談。

遺伝カウンセリング(遺伝学的検査の結果開示)

- **MEN1遺伝子**
既知の変異 Schoaf (2007) Clin Endocrinol (Oxf)115:509 c.1402 G>T
exon10 codon 468 において、GAG (Glutamic acid) ⇒TAG (Stop) への**ナンセンス変異 (p.Glu468*)**
- **menin (MEN1遺伝子がコードする核内タンパク)**は**610アミノ酸**から構成される Siradanahalli (1998) Natl Acad Sci U S A. 17; 95(4)
⇒検出されたものは、**MEN1遺伝子の病的変異**と考えられる。

- 発端者から子への遺伝確率はそれぞれ2分の1ではあるが、MEN1は稀な(約3万人に1人)病気であるので、発端者で検出された**MEN1遺伝子変異**が各々で検出されない場合は、この疾患に罹る可能性は低い。
- 子にもし、遺伝子変異があれば**MEN1の副甲状腺や、膵消化管NETや、下垂体のサーベイランスが必要**。
- MEN1は**新生突然変異**は稀(10%程度)なので、CLの両親のどちらかが**遺伝子変異**を持っていた**可能性**もある。この場合、CLの姉妹の遺伝の検討も必要。
- **遺伝子変異があっても明確な自覚症状を示していない場合**が多く、高Ca血症も診断されていないことも多い。**骨粗鬆症**が進行した状態で診断されることもある。MEN1は多くは**良性腫瘍**であるが、**ガストリノーマや胸腺NET**などは**悪性**の場合もある。
- 姉妹が**遺伝子変異陽性**の場合は、その下の世代についても2分の1の確率で伝わるので、その場合はその方達への検査の検討が必要。

来談者の理解

- ・MEN1の疾患概要を十分理解。
- ・今回の遺伝学的検査で、(病態の根拠となる)遺伝子変異が検出されたことで、**今までの様々な病状の原因が判ったと腑に落ちた。**
- ・前向きに、検査結果を生かすことで、**今後は子にも結果を伝えるべきと思われる様子。**
- ・一時帰国しているドイツ在住の長男が遺伝学的検査を受けた場合に、結果はCLが代わりに聞くことも可能であるか質問され、可能であることがわかり、**安心された様子。**
- ・姉妹については、子供達に次いで話せばよいと理解。

今後の対応

- 本人:
今後も**定期的に診療**を受けていくことが大切。
 - 家族:
子の遺伝学的検査をやる場合は**c.1402G>Tの有無のみを調べる。**
- 家族についての遺伝カウンセリングの相談については、**家族の希望があればいつでも対応。**

まとめ

- 本症例は、副甲状腺機能亢進症と、インスリノーマ及びガストリノーマ、下垂体腫瘍合併を診断され、MEN1と臨床診断された後に、遺伝学的検査の結果、**MEN1遺伝子変異**が検出され**発端者診断を確定**した症例であった。
- 海外在住の子なども含め、子の発症前診断には柔軟に対応しながら、必要な場合には、適切なサーベイランスに繋がる協力を、現在行っているところである。



小杉先生、三宅先生、
和田先生ありがとうございました



福嶋先生をはじめとする
NGSDプロジェクトの主催
者の方々に御礼申し上げ
ます

鳥取大学コース

鳥取大学 生命機能研究支援センター・医学部附属病院遺伝子診療科 教授・科長 難波栄二

コースの特色 平成27年度、鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科の松村渉医師を専攻医に迎え入れた。鳥取大学では専攻医は医員として附属病院遺伝子診療科に採用され、臨床遺伝専門医である指導医のもと、on the jobトレーニングに取り組んだ。その特色は、神経・筋、循環器、代謝性疾患、家族性腫瘍、難聴など多くの分野のクライアントの遺伝カウンセリングや単一遺伝子病の出生前診断などに参加できることであり、また、生命機能研究支援センターにおいて、次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査を経験できる場所である。また、難病の治療法であるライゾーム病のシャペロン開発の内容にも触れることができる。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。

	月	火	水	木	金
午前	病棟実習(難病患者) (担当:前垣)	遺伝カウンセリング外来 実習(担当:岡崎)	自習	遺伝カウンセリング外来	外来(難病)(担当: 難波、前垣、岡崎)
午後	病棟実習(難病患者) (担当:前垣)	遺伝カウンセリング外来 実習(担当:岡崎) 遺伝学的検査カンファ レンス(担当:難波、岡崎、足 立)	遺伝学的検査の実習 (難波、足立)	遺伝カウンセリング外来 または遺伝学的検査の 実習(難波、足立)	
夕			遺伝子診療の症例検 討会(隔週)		

病棟実習 病棟で難病患者の診療、検査のオーダー、採血、他施設への検体送付準備、症例検討会での症例提示の準備などを通して、難病の理解を深めた。

遺伝カウンセリング外来・外来(難病) 可能な限り指導医とともに外来に入り、電子カルテ記載、患者診察、紹介状の返書、検査のオーダー、採血、他施設への検体送付準備等を行った。

遺伝学的検査カンファレンス バイオインフォマティクスの専門家、ジェネティックエキスパート、認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医などが集まって、次世代シーケンサーなどの遺伝学的検査データの解析、解釈、報告書、今後の方針などについて検討した。

遺伝診療の症例検討会 認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医等が集まって遺伝カウンセリングのクライアントの内容について検討した。

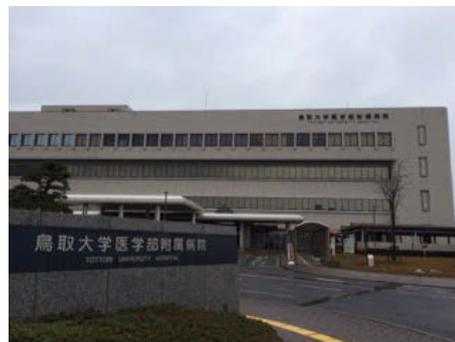
遺伝学的検査実習等 次世代シーケンサーやキャピラリーシーケンサーなどを用い遺伝学的検査の実習を行った。

研修会への参加 日本人類遺伝学会第60回大会+遺伝子医療部門連絡会議(2015.10)、第5回遺伝医学セミナー入門コース(2016.2)などの学会・研修会に参加した。

鳥取大学での NGSDプロジェクトの経験

鳥取大学脳神経小児科 松村渉

鳥取大学病院



入口



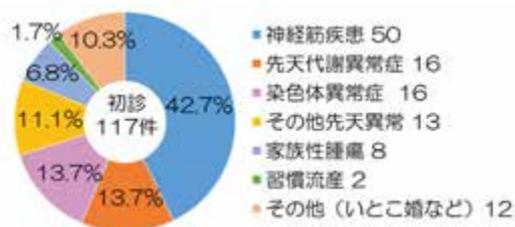
遺伝子診療科外来



遺伝子診療科予定

	午前	午後	夕
月			
火	遺伝外来	遺伝外来 遺伝学的検査データ カンファレンス	
水			遺伝外来カンファレンス 2回/月
木			
金	遺伝外来	遺伝外来	

遺伝カウンセリング外来



遺伝学的検査データカンファレンス



遺伝子診療科での経験

- 遺伝カウンセリング外来
 - 症例相談: 血友病A、4p-症候群、NF-1
 - 脆弱X症候群疑い、BMD疑い etc
- 遺伝学的検査データカンファレンス
 - ・Sanger法での遺伝子変異の検索
 - ・先天性代謝疾患の遺伝子変異
 - ・ライゾゾーム病疑いの症例相談
 - ・NGSデータ結果の相談

症例: 4歳4か月男児

【主訴】**重度精神運動発達遅滞、てんかん、先天性難聴**
 【家族歴】血族婚のない健康な両親からの第1子
 同胞妹(3歳)は生来健康、**末妹(1歳)に同症状あり**
 【周産期歴】満期産で出生時特記所見なし
 【現病歴】
 出生後のAABRにて**先天性難聴**と診断、3か月時に補聴器導入
 その後筋緊張の亢進を認め、**重度の精神運動発達遅滞**あり。
 10ヶ月時に精査されるも診断に至らず、その後てんかん発症、
進行性の大脳萎縮を認めた。
 4歳児に同胞妹とともに再度原疾患評価のために入院。
 【ADL】ほぼ寝たきりで全介助、ペースト食摂取可能

症例: 4歳4か月男児

- 症状まとめ:
 - ・先天性重度難聴
 - ・重度精神運動発達遅滞
 - ・痙性四肢麻痺
 - ・小頭
 - ・大脳髓鞘化遅延
 - ・進行性大脳萎縮
 - ・痙攣 (spasmのみ)
 - ・先天性盲
- 検査結果
 - ・採血: 一般生化学、乳酸、ビルビン酸
各種ウイルス抗体価、甲状腺機能
血中アミノ酸分析→正常
 - ・髄液: 細胞数正常、5-HIAA、HVA正常
 - ・尿中アミノ酸分析 正常
 - ・頭部CT: 石灰化や内耳奇形なし
 - ・頭部MRI: **進行性の大脳優位の萎縮**
小脳萎縮なし
 - ・ABR: **両側90dBで無反応**
 - ・SSEP: N18以降無反応
 - ・脳波: 両側後頭部優位のpolyspike&w
 - ・極長鎖脂肪酸: 正常
 - ・眼底、水晶体に特記異常なし
 - ・Gband、アレイCGH: 正常
 - ・ARX遺伝子変異スクリーニング: 正常
 - ・Angelman症候群 FISH検査: 正常

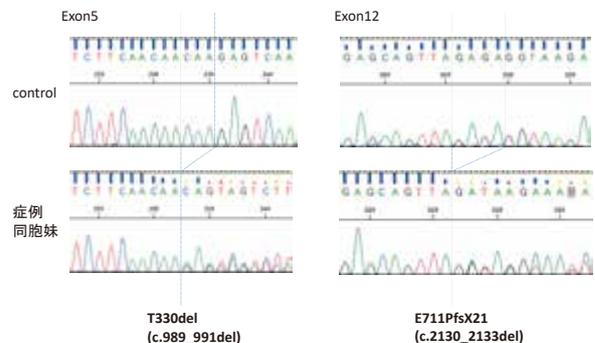
鑑別

	West症候群 SPATAN1変異	SPATA5変異	H-ABC
精神運動発達遅滞	+	+	+
先天性難聴	+	+	±
小頭症	+	+	-
髄鞘化遅延	+	+	+
痙性麻痺	+	+	+
視覚異常	+	+(皮質盲)	固視
てんかん	+(てんかん性脳症)	+	+
大脳萎縮	+	+	+ 基底核萎縮
小脳萎縮	+	-	++

Nonoda et al Brain Dev.2013; 35 (3) 280-3
 Tanaka et al Am J Hum Genet.2015;97(3)457-64

➡ SPATA5は次世代シーケンサーのパネルになく、Sanger法で変異を探すこととした

SPATA5変異



札幌医科大学での研修

日時:平成27年9月7日～11日

	午前	午後
月	札幌医科大学紹介	消化器内科にてLynch症候群説明 PCR実践
火	次世代シーケンサー、家族性腫瘍遺伝子に関して講義	
水	遺伝子診療科カンファレンス	北海道大学産婦人科外来(NIPT)
木	耳鼻科 遺伝性難聴講義	皮膚科 遺伝外来見学
金	遺伝子診療科 外来見学	閉会

札幌医科大学での研修

- 札幌医科大学 遺伝子診療科外来
 - ・ 家族性腫瘍性疾患(MEN1型、2A型、FAP等)
 - ・ 保因者の診断、告知年齢
 - ・ 「遺伝子外来にいったよかった」と思ってもらえるように
- 北海道大学 NIPT相談
 - ・ 検査説明の迅速さ
 - ・ 産婦人科との連携

NGSDプロジェクト担当先生がた
札幌医科大学 遺伝子診療科 先生がた
鳥取大学 遺伝子診療科 先生がた
ありがとうございました。

インテンシブコース研修の実施

信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース

研修期間 平成27年11月17日（火）9:30 ～ 21日（土）18:00 計約40時間

担当 涌井敬子、河村理恵 *外来陪席：古庄知己、櫻井晃洋
*カンファレンス：スタッフ全員

参加者 福井総合クリニック小児科 山田直江先生（小児科、臨床遺伝専門医取得1年目）
高重記念クリニック 高尾昌明先生（外科、臨床遺伝専門医研修中）

【主な受講動機】

（ともに）実習を経験したい。細胞遺伝学的検査や染色体異常症に関する理解・知識を深めたい。

【実習内容】

- ・染色体群別分類演習、異数性染色体異常の核型分析練習
- ・末梢血の染色体検査実習（採血～培養（3日間）～低張処理～固定）、末梢血のDNA抽出
- ・染色体検査用標本展開、位相差顕微鏡観察、GTG分染法、封入
- ・G分染標本の明視野顕微鏡観察～分析（低倍での分裂像検索、高倍での画像取込、核型分析）
- ・染色体構造異常の核型分析、切断点評価、核型記載 練習
- ・FISH用プローブ用DNAクローンの調整、プローブ標識～ハイブリダイズ～洗浄～後染色

【見学】

- ・2色FISH法標本の蛍光顕微鏡観察～画像処理（分裂像検索、画像取込、シグナルパターン評価）
- ・ゲノムデータベースアクセス：UCSC Genome Browser, DGV, DECIPHER, ClinGen 等

【細胞遺伝学的検査解説】

- ・染色体検査概要、事前課題：群別分類、異数性染色体異常の核型分析の正解
- ・染色体イデオグラムの見方、構造異常染色体異常の切断点の評価法、異常染色体の核型記載法概要
- ・均衡型構造異常保因者の染色体分離パターン
- ・蛍光顕微鏡概要、蛍光色素とフィルター、画像解析ソフト概要
- ・マイクロアレイ染色体検査法概説、染色体構造異常のマイクロアレイ解析例紹介
- ・ゲノムバリエント：Structural Variation, Sequence Variant
- ・ゲノムデータベース概説：UCSC Genome Browser, DGV, DECIPHER, ClinGen 等

【感想（抜粋）】

- ・実験室での実習はとても緊張し有意義で貴重な体験だった
- ・自分の血液を使っての実習は特別感があり、今回のG-band染色実習は本当に楽しかった
- ・実習により問題点を見つけることができた
- ・勉強に対する意欲が盛り上がった。その時はよくわからなかったことでも、テキストを読みながら説明を思い出し理解ができるようになった。後で調べてみてわかることが多く、実際に体験させて戴いたことでこんなに印象に残るものなのだと実感した
- ・ゲノムデータベース検索をもっとやりたかった
- ・今回教えて頂いたゲノムデータベースを駆使して、自分で最初から最後まで診断を付ける具体的なトレーニングをしてみたい
- ・古庄先生や櫻井先生の外来を直に見させて頂いて本当に嬉しかったの一言です
- ・この企画は是非とも続けていただきたいと思う

信州大学 信州版遺伝カウンセリング集中コース

研修期間 平成28年2月15日（月）～26日（金）

担 当 古庄知己

参 加 者 名古屋大学小児科 加藤耕治先生

*カンファレンス：スタッフ全員

【研修報告書】

研修スケジュール（空き時間を利用して適宜染色体検査の実習）

月曜午前：外来症例予定確認。午後：ID外来。

火曜終日：遺伝子診療部外来。夕方：遺伝子診療部カンファレンスに参加。

水曜終日：稲荷山医療福祉センター見学

木曜終日：遺伝子診療部外来

金曜終日：遺伝子診療部外来

【研修成果】

- ・ 遺伝子診療部での外来に陪席し、家系図・病歴を含めた情報収集の流れや、身体所見の取り方、遺伝子検査を行うに際しての説明といった一連の流れを把握することができた
- ・ マルファン症候群やエーラスダンロス症候群をはじめとして、名前だけは知っているが見たことのない症例を見て、触って話を聞くことができた
- ・ 染色体の部分逆位や不育症など、遺伝カウンセリングにおける対応も学ぶことができた
- ・ ラボの研修の方では、染色体検査やFISHの手順を知ることができた
- ・ 染色体を順番に並べる練習も何度かして、イメージを掴むことができた

【感想】

- ・ 染色体検査・FISH・マイクロアレイなどについて、丁寧に教えて頂けたのが良かった
- ・ もう少し基礎の内容に関して予め聞いておき、事前学習をしておけばもっと質問できた
- ・ 外来では多彩な症例があり、とても勉強になった
- ・ 実際に検体が採取された後の、IDパネルや結合織パネルなどを解析してというところまで見られたらより良かった

東京女子医科大学 短期集中コース! 基礎から学ぶ遺伝子検査実習コース

研修期間 平成28年1月25日(月)～29日(金)

担当 斎藤加代子、荒川玲子、北村裕梨

参加者 愛媛大学医学部附属病院 小児科 日野香織先生

日 程

1月25日(月)	オリエンテーション 午前:ミニ症例検討会、SMA I型診察、遺伝カウンセリング外来陪席 午後:Iontrentライブラリー作成
1月26日(火)	Iontrent ライブラリー作成
1月27日(水)	バイオアナライザー解析 症例検討会(12時～13時)
1月28日(木)	バイオアナライザー解析、インシリコ解析講習、遺伝カウンセリング外来陪席
1月29日(金)	遺伝カウンセリング外来陪席

【研修成果】

1. Iontrentライブラリー作成を行ない、解析を専門機関へ依頼した。同ケースの症例検討会で臨床的候補遺伝子の選定や追加検査などの検討を行った。
2. SMAの医師主導治験について、対象や評価方法の設定などを含めた治験の設計段階からの理解を深めた。治験対象者の病態を理解するため、SMA I型、II型、III型それぞれの患者の診察をし、疾患の特性を把握した。
3. 遺伝カウンセリング外来では、多発奇形症候群の確定診断や神経筋疾患の発症前診断、などに陪席した。確定診断として、臨床症状から当該疾患の遺伝学的検査をどのように進めるか、また発症前診断の遺伝カウンセリングでは、疾患についての十分な情報提供、心理・社会的な影響、人生設計、家族との関係把握などのポイントを理解した。

【感想】

- ・基礎的な遺伝子研究から遺伝カウンセリングの陪席、また遺伝子診断がついた方の実際の診療、治験に至るまで幅広い研修をすることができました。
- ・実験手技が未熟であるため、時間がかかったところがあると思われました。一層の習熟を目指し、それによりできる空き時間を研究や陪席などに有効活用できるように工夫していきたいと思えます。

鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース

研修期間 平成28年2月1日（月）～12日（金）

担当 難波栄二、足立香織

参加者 名古屋大学医学部附属病院 小児科 加藤耕治先生（2月1日～12日）
東京医科大学 臨床検査医学分野 備後真登先生（2月3日～5日）

日 程

2月1日（月）	オリエンテーション
2月2日（火）	脳神経小児科カンファレンス（8時～10時、17時～19時） 遺伝子検査検討会（15時～16時30分）
2月3日（水）	ライブラリ調製①
2月4日（木）	ライブラリ調製②
2月5日（金）	ライブラリ調製③
2月8日（月）	PCR、電気泳動
2月9日（火）	シーケンス（サンガー法）
2月10日（水）	蛍光顕微鏡講習（見学） 遺伝子診療科 勉強会（17時30分～18時30分）
2月12日（金）	フローサイトメトリ解析総論（見学）

【研修成果】

- ・ 遺伝子疾患の症状や頻度、検査法、歴史などについて、多くの講義を実施していただいたお陰で知識が身についた。
- ・ NGSやPCR、サンガーなど、実際に行うことが出来た。
- ・ NGSの原理と解析について学び、ライブラリ調整の手技を体験した。
- ・ 遺伝子検査検討会などにおいて、検査結果の解釈方法を知ることが出来た。
- ・ 遺伝カウンセリングでの要点を知ることが出来た。

【感想】

- ・ NGSライブラリ調整の実習の合間にもたくさん講義をして頂き、ありがとうございました。
- ・ ライブラリ調整についてはキット化されているので、難しいところはあまりなさそうであったが、実際手技を行う際に気をつけなくてはいけない（インストラクションマニュアルにはあまり細かく記載されていないだろう事）ことも教えて頂き、自分だけがやるときに大変役に立つ内容であった。
- ・ “PCRのTips”の講義が特に印象的であり、“たかがPCR、されどPCR”と日常でこれからも気をつけていくことを学び、ためになった。
- ・ お忙しい中にも関わらず、難波先生をはじめ多くの先生方から沢山話を聞け、また質問もたくさんできたのが一番良かったです。
- ・ どうしても1日1つの実験だと空き時間が多くできてしまうのがもったいないかなとも思いましたが、その合間にも色々教えて頂いたのが良かったです。
- ・ とても良い2週間を送れました。ありがとうございました。

遠隔会議・キックオフフォーラム・連携協議会等の開催

遠隔会議、キックオフフォーラム、連携協議会・専攻医報告会、外部評価委員会を開催し、様々な課題について話し合い、情報交換や報告会を行った。

会議/開催日	参加者数	内容
第6回遠隔会議 平成27年4月6日	15名	<ul style="list-style-type: none"> ・4週間研修予定確認 ・インテンシブコースの検討 ・キックオフフォーラム準備 ・広報検討
第7回遠隔会議 平成27年5月11日	14名	<ul style="list-style-type: none"> ・キックオフフォーラム準備 ・インテンシブコースの検討 ・公募ポスター・チラシの検討
キックオフおよび“NGSD”・ “認プロ”合同フォーラム 平成27年5月16日	60名	詳細は36ページ参照
第8回遠隔会議 平成27年6月22日	15名	<ul style="list-style-type: none"> ・公募ポスター・チラシの検討 ・4週間研修予定確認 ・インテンシブコースの検討 ・修了要件見直し
第9回遠隔会議 平成27年8月3日	14名	<ul style="list-style-type: none"> ・4週間研修予定確認 ・修了要件変更案の確認 ・統合データベース講習会について
第10回遠隔会議 平成27年9月7日	14名	<ul style="list-style-type: none"> ・専攻医の承認 ・4週間研修予定確認 ・インテンシブコースの検討・準備
第11回遠隔会議 平成27年10月18日	10名	<ul style="list-style-type: none"> ・専攻医の承認 ・インテンシブコースの準備・予定
第12回遠隔会議 平成27年12月7日	14名	<ul style="list-style-type: none"> ・専攻医の承認 ・4週間研修予定確認 ・インテンシブコース予定確認・報告 ・連携協議会準備 ・会計処理について
第3回連携協議会・専攻医報告会 平成28年2月3日	32名	詳細は39ページ参照
第2回外部評価委員会 平成28年3月4日	23名	詳細は41ページ参照
第13回遠隔会議 平成28年3月28日	16名	<ul style="list-style-type: none"> ・第3回連携協議会/専攻医報告会の報告 ・第2回外部評価委員会の報告 ・ログブック提出について ・会計処理について

NGSDキックオフおよび“NGSD”・“認プロ”合同フォーラムの開催



2015年5月16日、東京女子医科大学において、文部科学省の課題解決型高度医療人材養成プログラムに採択された「難病克服!次世代スーパードクターの育成」キックオフおよび“NGSD”・“認プロ”合同フォーラムを開催した。(NGSD:難病克服!次世代スーパードクターの育成、認プロ:北陸認知症プロフェッショナル医養成プラン)

◀NGSDキックオフおよび“NGSD”・“認プロ”合同フォーラムに約60名が参加

主催校の信州大学の山沢清人学長、池田修一医学部長の挨拶に続き、連携校を代表して東京女子医科大学の吉岡俊正理事長より、認プロを代表して金沢大学の井関尚一医薬保健学域長よりご挨拶をいただいた。



▲信州大学学長 山沢清人



▲信州大学医学部長 池田修一



▲金沢大学医薬保健学域長 井関尚一

テーマ1の人材養成（“NGSD”・“認プロ”合同フォーラム）では、文部科学省の斎藤雅彦病院第二係長より、課題解決型高度医療人材養成プログラムの説明、NGSDプロジェクトの福嶋義光事業統括（信州大学）よりNGSDプロジェクトの概要説明、連携校（札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学）の各責任者より各校での取組について紹介した。

そして、兵庫医科大学の玉置知子外部評価委員長より、2015年3月13日に行われた外部評価委員会の報告をいただいた。

続いて、金沢大学の山田正仁教授より、北陸認知症プロフェッショナル医養成プラン（認プロ）における人材養成について、説明があった。



▲文部科学省病院第二係長 高藤雅彦



▲NGSDプロジェクト事業統括 福嶋義光



▲認プロ 山田正仁

テーマ2のゲノム時代の難治性疾患マネジメントでは、お二人の講師をお招きし、ゲノム時代の難治性疾患マネジメントというテーマで、国立成育医療研究センターの松原洋一研究所長より、「難治性疾患のゲノム解析」について、東北大学東北メディカルメガバンク機構教授の川目裕教授より、「遺伝カウンセリングの重要性」について、ご講演いただいた。



▲国立成育医療研究センター研究所長 松原洋一



▲東北大学東北メディカルメガバンク機構
教授 川目裕



▲NGSDプロジェクト副事業統括 古庄知己

NGSD、認プロの両プロジェクトで、今後も情報交換を行い、協力し合ってプロジェクトの発展のために努力することを約束し、合同フォーラムは盛況のうちに閉幕となった。



統合データベース講習会の開催

日 時 平成27年8月4日（火）9:30～17:30

会 場 鳥取大学米子キャンパス総合メディア基盤センター
米子サブセンターコンピュータ演習室

参加者人数 39名（学内38名、学外1名）

プログラム

9:30～10:45	「NBDCの紹介とNBDCが提供するサービス」 箕輪 真理（科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター／ 情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター）
11:00～12:30	「次世代シーケンサーを用いたがん細胞のオミクス解析」 鈴木 絢子（国立がん研究センター先端医療開発センター）
13:30～14:30	「遺伝子発現データベース・解析ツールの使い方」前編 小野 浩雅（情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター）
14:45～15:45	「遺伝子発現データベース・解析ツールの使い方」後編 小野 浩雅（情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター）
16:00～17:30	「パスウェイデータベースの紹介」 片山 俊明（情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター）

第3回連携協議会・平成27年度専攻医報告会の開催

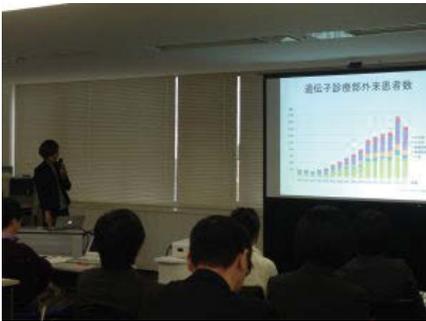
平成28年2月3日、札幌市の研修施設ACU（アキュ）において、NGSDプロジェクトの第3回連携協議会および平成27年度NGSD専攻医報告会を開催した。連携校（信州大学、札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学）から32名（平成27年度専攻医5名、平成28年度専攻医1名を含む）が参加し、福島事業推進責任者の司会のもと、以下のプログラムにしたがって議事を進行した。

■ 第3回連携協議会

1. 開会の挨拶（福島）
2. メンバー自己紹介
3. 平成27年度事業活動報告（福島）
 - (1) 会議・講習会
遠隔会議開催、NGSDキックオフ/NGSD・認プロ合同フォーラム開催、統合データベース講習会開催、第3回連携協議会開催、第2回外部評価委員会開催予定、第13回遠隔会議開催予定
 - (2) 研修
専攻医研修（10ヶ月研修/他大学での4週間コース）、インテンシブコース研修の実施、研修報告書提出、HPで活動報告、ログブックの活用
 - (3) 平成28年度専攻医募集・広報活動
1次募集（H27/6/1～H27/8/31）、追加募集（H27/9/1～H28/11/30）、NGSDのHPで広告掲載、広告チラシ（ポスター、A4三つ折）を各校で掲示・全国遺伝子医療部門連絡会議等で配布、「小児科診療」に広告掲載、医学情報誌「あいみつく」に記事掲載
4. 平成27年度活動報告（各校10分程度）
5. 平成28年度の活動計画について（福島）
 - (1) 専攻医募集（H28/6/1～H28/8/31）
 - (2) 公募のパンフレット、ポスター作成
 - (3) 遠隔会議開催（月1回程度）
 - (4) ログブックの活用
 - (5) 専攻医10ヶ月研修、他大学での4週間コース（2回程度）
 - (6) インテンシブコース研修の実施
 - (7) 統合データベース講習会の開催・参加
 - (8) HPにて専攻医公募、研修・活動報告を行う
 - (9) 認プロ・NGSD合同フォーラム開催（11月または12月、金沢大学）
 - (10) 第4回連携協議会開催（平成29年2月3日（金）京都大学にて開催）
 - (11) 第3回外部評価委員会開催（平成29年3月）
6. 平成28年度専攻医の決定・承認について（福島）
7. 会計処理について（斉藤）
8. その他（福島）
9. 質疑応答（福島）
10. 閉会の挨拶（櫻井）

■ 平成27年度専攻医報告会

平成27年度専攻医による報告会を行った。1人10分程度、活動報告を行った。



▲神谷専攻医(信州大学)



▲内藤専攻医(千葉大学)



▲北村専攻医(東京女子医科大学)



▲小林専攻医(京都大学)



▲松村専攻医(鳥取大学)



▲平成27年度専攻医5名



第2回外部評価委員会の開催

平成28年3月4日、東京女子医科大学において、NGSDプロジェクトの第2回外部評価委員会を開催した。

出席委員 玉置知子（兵庫医科大学）

高田史男（北里大学）

欠席委員 清水孝雄（国立国際医療研究センター）

※清水評価委員には外部評価委員会の資料を郵送し、メールで評価をいただいた。

【外部評価委員からのご意見・評価まとめ】（事業評価シートの評価欄より抜粋）

- ・外部評価が年度末に一度だけであると、進捗状況把握がたいへん難しい。リアルタイムの評価という点からも、遠隔会議や成果発表会に、外部評価委員にも適時参加の案内をいただきたい。
- ・6校の間の連携、情報共有はネット回線を通じた遠隔会議で定期的に順調に進行している。
- ・専攻医は各大学で年に1名であるため、個人のスキルや家庭状況に配慮されたプログラムが実施され、効率的なスキルアップが可能となっており、修了者の満足度も高い。
- ・インテンシブコースが開設され実働したことは、大きく評価できる。
- ・各施設での広報とリクルートが、昨年度よりもさらに積極的、また順調に行われていることが高く評価される。
- ・連携6校以外からの本プロジェクトに対する評価、意見の収集にはまだ課題がある。
- ・関連学会等からの要望などの情報収集も、このプロジェクトを横断的に拡大する際には必要と思われる。
- ・研修に必要な機器、試薬等の購入について、収支決算書を提出いただきたい。

これらの内容を平成28年3月28日の遠隔会議にて連携大学間で共有し、課題については遠隔会議等を通して今後取り組んでいく。

新聞・情報誌等への掲載

各種新聞、情報誌、記事で、課題解決型高度医療人材養成プログラム「難病克服!次世代スーパードクターの育成」について掲載・言及された。

1. 日本経済新聞（平成26年3月28日）

文部科学省の補助金支援事業に当プログラムが採択された記事が掲載された。

2. 内閣官房 健康・医療戦略室「ゲノム医療実現に向けた現状認識と求められる具体的な取組（案）：14頁目」（平成27年6月17日）

IV. 人材育成／医療従事者への教育強化

1. 人材育成
 (27) 基礎研究段階、データ取得段階から医療に結び付けるまでの各ステップ/各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材育成・確保、教育研究拠点(公衆衛生大学院拠点)の充実、キャリアパスの創設

【現状認識】

- 現状以下の取組が実施されているが、必ずしも十分に専門的人材が確保されていない。
 - 「オーダーメイド医療の実現プログラム」において、研究協力者へのインフォームドコンセント(IC)、生体試料・臨床情報収集に従事するメディカルコーディネーター(MC)を育成するため、MC講習会を定期的を実施している。また、ゲノム研究を推進する上で重要となる病理組織検体の取組に関する専門人材の育成のため、病理組織検体取扱規定の策定及び規定周知を目的とした講習会を実施している。
 - 「東北メディカル・メガバンク計画」において、大学院でのコース開設等を通じて、ゲノムコホート研究、ゲノム研究ならびに次世代医療の実現に必要な、ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター(GMRC)、ハイオインフォマティクス人材、遺伝カウンセラー等の育成に取り組んでいる。
- 医療現場の様々な諸課題に対応していくため、平成26年度より「課題解決型高度医療人材養成プログラム」を開始し、高度医療を支える人材の養成に向けた優れた取組を支援している。

➡ ゲノム医療を実現するに当たって、基礎研究、データ取得段階から医療に結び付けるまでの各ステップにおける多岐にわたる専門的人材が不足している。

【求められる具体的な取組】

- AMEDと関係各省が協力して、専門的人材の育成・確保等を推進する。(文、厚)
- 平成28年度末を目途に、専門的人材育成・確保について(どんな職種が不足しているか等)検討を行う。(厚)
- 検討結果を踏まえ、人材育成・確保を推進する。(厚)
- ゲノム研究に重要なハイオインフォマティクス人材の育成に関して、東北メディカル・メガバンク計画では、他の研究機関とネットワークを形成し、人材が活躍する仕組みや、他の機関と連携した教育システムを構築することにより、積極的に人材育成に取り組む。(文)
- 「課題解決型高度医療人材養成プログラム」の中で、高度医療を支える人材の育成を引き続き推進していく。(文)

3. ゲノム医療等実用化推進タスクフォースの資料「ゲノム医療の提供に必要な基本事項：6頁目」（平成28年3月11日）

国内におけるゲノム医療に係る人材育成・確保の現状

○医学教育モデル・コア・カリキュラム(平成13年3月策定、平成19年12月、平成23年2月一部改訂)
 学生が卒業までに身につけておくべき必須の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する」ことが目標に位置付けられており、各大学においては、同カリキュラムを踏まえた教育が行われている。

【医学教育モデル・コア・カリキュラム(抜粋)】

C 医学一般

2 病体の構成と機能

(6) 遺伝と遺伝子
 一般目標 遺伝子から蛋白質への流れに基づいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する。
 到達目標 2)ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。
 7)ゲノム解析に基づくDNAレベルの個人差を説明できる。

○課題解決型高度医療人材養成プログラム (H28予算(案):9億円)

医療現場の様々な諸課題に対応していくため、平成26年度より「課題解決型高度医療人材養成プログラム」を開始しており、本事業による取組の1つとして、信州大学等6大学が連携して取組む「難病克服!次世代スーパードクターの育成」(H27支援額:41百万円)において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなど、高度医療を支える人材の養成に向けた優れた取組を支援している。

○臨床遺伝専門医について
 日本人臨床遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会が、独自の制度として臨床遺伝専門医を認定している。
 全国の臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医 1226名 (臨床遺伝専門医制度委員会HPより)

○かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A 2016 (公益社団法人 日本医師会 平成28年4月出版予定)

6



NGSDプロジェクト： ゲノム時代の臨床遺伝専門医の育成

信州大学医学部遺伝医学・予防医学教授
信州大学医学部附属病院遺伝子診療部長
福嶋 義光

次世代シーケンサー(NGS)の登場により、人のゲノム情報を網羅的に安価に手に入る時代がやってきた。難治性疾患は、「症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患」と定義され、その多くは遺伝性疾患である。遺伝性疾患においては、遺伝子レベルでの確定診断に基づき、適切な治療・ケアに結びつけるとともに、at riskの血縁者に遺伝カウンセリングを通じて十分な情報を提供することが重要である。

しかし、従来の医師養成においては、臓器別専門医の育成が中心であり、小児期から成人期にわたり、かつ多臓器にまたがる障害を伴うことが多い難治性疾患を総合的にマネジメントできる医師を養成することは困難であった。

文部科学省のH26年度公募課題である「課題解決型高度医療人材養成プログラム ②特に高度な知識・技能が必要とされる分野の医師養成、難治性疾患 診断・治療領域」に、信州大学を含む6大学(札幌医大、千葉大、東京女子医大、京都大、鳥取大)が、「難病克服! 次世代スーパードクターの育成ーゲノム時代の難治性疾患マネジメントを担うオールラウンド臨床遺伝専門医の育成と全国遺伝子医療部門連絡会議を介した全国展開ー」を申請し、採択された。略称の「NGSD (Next Generation Super Doctor) プロジェクト」<<http://www.ngsd-project.jp>>には、次世代シーケンサーを使いこなすことのできる次世代のドクターを育成したいという思いが込められている。

各大学は、本事業の研修を希望する医師(専攻医)を全国公募により、遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用する。専攻医は、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う以外に、原則として他大学の4週間の研修プログラムに2つ以上参加する。各大学で展開されている特色ある遺伝子医療(適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等)を経験することにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果解釈、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養う。さらにこのプログラムを全国遺伝子医療部門連絡会議<<http://www.idenshiiryoubumon.org>>を通じ、全国的に普及させていくことを考えている。

難治性疾患に限らず、今後あらゆる疾患で、遺伝子解析・ゲノム解析が必要になってくる。生涯変化せず、血縁者にも影響を与える遺伝子情報・ゲノム情報を扱うためには、各診療科と連携して、遺伝子・ゲノム解析を実施し、その結果を正確に解釈するとともに、遺伝カウンセリングを実施する中央診療部門、すなわち複数の臨床遺伝専門医<<http://www.jbmg.jp>>がフルタイムで勤務する遺伝子医療部門の設置が必須である。2000年、信州大学医学部附属病院に遺伝子診療部<<http://www.shinshu-u.ac.jp/faculty/medicine/chair/PM/>>の設置が我が国ではじめて認められて以降、同様の組織が生まれつつあるが、欧米に比べると十分とはいえない。

NGSDプロジェクトにより養成された臨床遺伝専門医が全国の遺伝子医療部門の中核的存在として活躍できるようになることを願っている。

IV. 參考資料

平成27年度大学改革推進等補助金（大学改革推進事業）調書

本調書は、平成27年度大学改革推進等補助金（大学改革推進事業）の交付（内定）を行うにあたり参考とするために提出していただくものであり、プログラムの申請書等の記載事項との整合性にも留意して記載して下さい。

1. 大学名／設置者名	信州大学 / 国立大学法人信州大学 (札幌医科大学・千葉大学・東京女子医科大学・京都大学・鳥取大学)
2. プログラム名	課題解決型高度医療人材養成プログラム
3. 取組名称	難病克服！次世代スーパードクターの育成
4. 選定年度	平成26年度
5. 事業推進代表者／ 事業推進責任者	事業推進代表者 国立大学法人信州大学・学長・山沢 清人 事業推進責任者 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学教室・教授・福嶋 義光
6. 事務担当者 内容等の問い合わせに適切に対応できる事務担当の方で、主担当、副担当を必ず1名ずつ記載して下さい。	主担当 医学部大学院係・主査・勝野 清 TEL 0263-37-3376 FAX 0263-37-3080 E-mail katsuno_kiyoshi@gm.shinshu-u.ac.jp
	副担当 医学部会計係・主査・斉藤 雅博 TEL 0263-37-3249 FAX 0263-37-3080 E-mail saito_masahiro@gm.shinshu-u.ac.jp
7. 選定取組の概要 特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して、1年間の on the job トレーニングプログラムを開発・実践する。 各大学は、本事業の研修を希望する医師（専攻医）を全国公募により、遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用することを原則とする。専攻医は、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う以外に、他大学の4週間の研修プログラムに、原則として2つ以上参加する。 各大学で展開されている特色ある遺伝子医療（適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等）を経験することにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわち個々の症例ごとに必要なヒトゲノム解析技術を用いた各種遺伝学的検査の選択・実施、解析データの結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養う。	

8. 補助事業の目的・必要性は、(別紙1)へ記載して下さい。
9. 具体的な事業内容は、(別紙1)へ記載して下さい。
10. 本年度の補助事業実施計画は、(別紙1)へ記載して下さい。
11. 補助対象経費の明細は(別紙2)へ記載して下さい。
12. 設備備品費補足表は(別紙3)へ記載して下さい。
13. 平成27年度 大学改革推進等補助金の配分予定 (※共同事業の場合に記載して下さい。)

(単位：千円)

大学名	申請額	補助金額		自己負担額
			うち共通分	
信州大学	16,970	16,970	0	0
札幌医科大学	4,800	4,800	0	0
千葉大学	4,800	4,800	0	0
東京女子医科大学	4,800	4,800	0	0
京都大学	4,800	4,800	0	0
鳥取大学	4,800	4,800	0	0
計	40,970	40,970	0	0

※補助金額欄の「うち共通分」には、連携校を含めて共有される経費分を計上すること。

14. 各年度の補助対象経費

(単位：千円)

年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度
補助対象経費の総額(①+②)	50,000	50,000	50,000
補助金申請予定額(①)	50,000	50,000	50,000
自己収入等予定額(②)	0	0	0

15. 参考資料

平成28年度以降の補助事業実施計画(事業のスケジュールについて、【10. 本年度の補助事業実施計画】と同様に記載)を記載してください。

【平成28年度】

- ① 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ② 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ③ 4月～3月 本事業推進に必要となる情報収集・広報活動の継続的实施・HPの更新
- ④ 4月～3月 研修に執拗な機器、試薬等の購入
- ⑤ 4月～3月 コーディネータ、事務補佐員、技能補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用
- ⑥ 4月～3月 遠隔会議における標準インテンシブコース設立の検討
- ⑦ 6月～2月 専攻医の全国公募開始、決定
- ⑧ 統合データベース講習会の実施
- ⑨ 4月～3月 on the job トレーニングの修正
- ⑩ 2月～3月 第4回連携協議会、第3回外部評価委員会の開催

【平成29年度】

- ① 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ② 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ③ 4月～3月 本事業推進に必要となる情報収集・広報活動の継続的实施・HPの更新
- ④ 4月～3月 研修に執拗な機器、試薬等の購入
- ⑤ 4月～3月 コーディネータ、事務補佐員、技能補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用

- ⑥ 4月～3月 遠隔会議における標準インテンシブコース設立の検討
- ⑦ 6月～2月 専攻医の全国公募開始、決定
- ⑧ 統合データベース講習会の実施
- ⑨ 4月～3月 on the job トレーニングの修正
- ⑩ 2月～3月 第5回連携協議会、第4回外部評価委員会の開催

【平成30年度】

- ① 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ② 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ③ 4月～3月 本事業推進に必要な情報収集・広報活動の継続的实施・HPの更新
- ④ 4月～3月 研修に執拗な機器、試薬等の購入
- ⑤ 4月～3月 コーディネータ、事務補佐員、技能補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用
- ⑥ 4月～3月 遠隔会議における標準インテンシブコース設立の検討
- ⑦ 6月～2月 専攻医の全国公募開始、決定
- ⑧ 統合データベース講習会の実施
- ⑨ 4月～3月 on the job トレーニングの修正
- ⑩ 2月～3月 第6回連携協議会、第5回外部評価委員会の開催

【平成31年度】

- ① 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ② 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ③ 4月～3月 本事業推進に必要な情報収集・広報活動の継続的实施・HPの更新
- ④ 6月～2月 専攻医の全国公募開始、決定
- ⑤ 4月～3月 on the job トレーニングの修正
- ⑥ 2月～3月 連携協議会の開催

8. 補助事業の目的・必要性

総論

(1) 全体

本補助事業の全体の目的は、基本領域の専門医資格を有する医師(専攻医)に、各連携大学で展開されている特色ある遺伝子医療(適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等)を経験させることにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわち個々の症例ごとに必要なヒトゲノム解析技術を用いた各種遺伝学的検査の選択・実施、解析データの結果判定、総合的臨床評価、結果告知、遺伝カウンセリング、患者向けパンフレット等の資料作成、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を有し、難治性疾患に対応できる「次世代スーパードクター」を養成することである。

難治性疾患は、「症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患」と定義され、少なくともその70%以上は遺伝性疾患であると考えられている。近年のヒトゲノム解析研究の進展により、3,000種類以上の疾患において遺伝子レベルでの確定診断が可能となっており、遺伝子情報に基づく個別化医療が開発されてきていることから、適切な治療・ケアに結びつけられる疾患が増加している。遺伝学的検査を適切に実施し、その結果解釈を正確に行い、小児期から成人期にわたり、かつ多臓器にまたがる障害を伴うことが多い難治性疾患を総合的にマネジメントできる医師を養成することが求められている。

(2) 本年度

本補助事業の本年度の目的は、「難病克服！次世代スーパードクターの育成」プロジェクトによる人材養成を円滑に開始し、実施することである。また、連携協議会の開催および定期的な遠隔会議により、連携大学の意思統一を図り、各連携大学において、研修に必要な機器、試薬等を購入した上で、on the job トレーニングプログラムを実施する。その際、工程表に基づき作成したログブックを用いて、履修科目、履修時間の管理を行う。さらに、人材養成のための研修プログラムの充実、受入れ医師の増加を図るために、インテンシブコースの創設についても検討する。次年度の準備として、本年度に引き続き、本事業推進に必要となる情報収集・広報活動を行う。これらの本年度の活動内容について、年度末に開催する外部評価委員会で評価を受け、次年度に向けさらなる改善を図る。

9. 具体的な事業内容

- ① 各連携大学において、遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療などの on the job トレーニングプログラムを実施する。
- ② 1～2ヶ月ごとに遠隔会議システムを用いたミーティングを行うことにより、on the job トレーニングプログラムの実施について、連携大学間で情報を共有し、充実を図る。また、次年度の全国公募に向けての準備を行う。
- ③ 本事業の広報を目的として、キックオフミーティングを開催する。米国人類遺伝学会、日本人類遺伝学会、各種セミナー・研修会などに参加することにより、本事業推進に必要となる情報を収集するとともに、それらの機会を利用して、広報活動を行う。また、HPにより広く情報提供を行う。
- ④ 研修に必要な機器、および試薬等を購入する。
- ⑤ 本補助事業を円滑に進めるため、コーディネータ、事務補佐員、技能補佐員、認定遺伝カウンセラー等を雇用する。
- ⑥ 本事業の充実・拡大を目的として、標準インテンシブコースの創設を検討する。
- ⑦ 平成28年度に本事業で養成する専攻医の全国公募を開始し、決定する。
- ⑧ 専攻医が参加することのできる統合データベース講習会を鳥取大学にて実施する。
- ⑨ 本事業に関係する機関等からの要望を受け、つねにプログラムを見直し改善を図る。
- ⑩ 本事業を更に充実・発展させるために連携協議会を開催し、本年度の活動について、外部評価を受け、次年度の事業計画に反映させる。

10. 本年度の補助事業実施計画

- ① 4月～3月 on the job トレーニングプログラムの実施
- ② 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ③ 4月～3月 本事業推進に必要となる情報収集・広報活動の継続的实施・HPの更新
- ④ 4月～3月 研修に必要な機器、試薬等の購入
- ⑤ 4月～3月 コーディネータ、事務補佐員、技能補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用
- ⑥ 4月～3月 遠隔会議における標準インテンシブコース創設の検討
- ⑦ 6月～2月 専攻医の全国公募開始、決定
- ⑧ 統合データベース講習会の実施
- ⑨ 4月～3月 on the job トレーニングプログラムの修正
- ⑩ 2月～3月 第3回連携協議会、第2回外部評価委員会の開催

「課題解決型高度医療人材養成プログラム」における工程表

申請担当大学名	信州大学
連携大学名	札幌医科大学・千葉大学・東京女子医科大学・京都大学・鳥取大学
事業名	難病克服！次世代スーパードクターの育成

① 本事業終了後の達成目標

達成目標	<p>本事業終了後の達成目標</p> <p>下記①～③の能力を有し、ゲノム時代の難治性疾患マネジメントを担うオールラウンド臨床遺伝専門医を養成し、全国遺伝子医療部門連絡会議を介し、全国的な普及を図る。</p> <p>①遺伝学的検査に精通し、新規診断法(次世代シーケンサー)を用いた全ゲノム解析など)による診断精度の向上に寄与できる</p> <p>②新規治療薬の開発、医療機器の開発に関与できる</p> <p>③難病患者の療養環境の整備・支援、家族への対応(遺伝カウンセリング)を実施できる</p>
------	--

② 年度別のインプット・プロセス、アウトプット、アウトカム

	H26年度	H27年度	H28年度	H29年度	H30年度
インプット プロセス (投入、人、力、活動、行動)	<ul style="list-style-type: none"> 第1回6大学連携協議会(東京都) 第2回6大学連携協議会(松本市) 第1回外部評価委員会(東京都) 連携協議会連席会議(計8回) 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修者受け入れ(6名) JST主催統合データベース講習会開催 第3回6大学連携協議会(札幌市) 第2回外部評価委員会(東京都) キックオフミーティング(東京都) 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修者受け入れ(6名) JST主催統合データベース講習会開催 第4回6大学連携協議会(千葉県) 第3回外部評価委員会(東京都) 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修者受け入れ(6名) JST主催統合データベース講習会開催 第5回6大学連携協議会(米子市) 第4回外部評価委員会(東京都) 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修者受け入れ(6名) JST主催統合データベース講習会開催 第6回6大学連携協議会(東京都) 第5回外部評価委員会(東京都)
アウトプット (結果、出力)	<ul style="list-style-type: none"> 遺伝子解析実習用機器導入、指導教員の新規 H27年度からのon the jobトレーニング(OJT)履修者受け入れ体制の整備 短期研修コースカリキュラムおよび全国遺伝子医療部門連絡会議(東京都)を通じて本事業を広報 	<ul style="list-style-type: none"> OJTプログラムの開始 多様な短期研修コース推進の継続 HPの更新、PR活動の継続 	<ul style="list-style-type: none"> OJTプログラムの継続 短期研修コース推進の継続 HPの更新、PR活動の継続 	<ul style="list-style-type: none"> OJTプログラムの継続 短期研修コース推進の継続 HPの更新、PR活動の継続 	<ul style="list-style-type: none"> OJTプログラムの継続 短期研修コース推進の継続 HPの更新、PR活動の継続
定量的なもの	<ul style="list-style-type: none"> 第1回6大学連携協議会(東京都)20名 第2回6大学連携協議会(松本市)20名 第1回外部評価委員会(東京都)10名 連携協議会連席会議(計8回)のべ160名 コーディネーター1名、遺伝カウンセラー1名、事務補佐員2名採用 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム修了者(6名) 短期研修コース修了者(6名) 第3回6大学連携協議会(札幌市)20名 第2回外部評価委員会(東京都)10名 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム修了者(6名) 短期研修コース修了者(6名) 第4回6大学連携協議会(千葉県)20名 第3回外部評価委員会(東京都)11名 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム修了者(6名) 短期研修コース修了者(6名) 第5回6大学連携協議会(米子市)20名 第4回外部評価委員会(東京都)12名 	<ul style="list-style-type: none"> 本プログラム修了者(6名) 短期研修コース修了者(6名) 第6回6大学連携協議会(東京都)20名 第5回外部評価委員会(東京都)13名
定性的なもの	<ul style="list-style-type: none"> OJT履修者受け入れ体制の確立 OJTカリキュラムの決定 	<ul style="list-style-type: none"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の初期評価と問題点の解析による改善点の明確化と対策の策定 外部委員会による評価と課題の解析 	<ul style="list-style-type: none"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の中間評価と問題点の解析による改善点の明確化と対策の策定 外部委員会による評価と課題の解析 	<ul style="list-style-type: none"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の最終評価と問題点の解析による、全国展開への課題の明確化 外部委員会による評価と課題の解析 	<ul style="list-style-type: none"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の最終評価と問題点の解析による、全国展開への課題の明確化 外部委員会による評価と課題の解析
定量的なもの	<ul style="list-style-type: none"> 新聞、テレビの取材依頼 連携大学間で遺伝子診療体制が確立される 各大学において、オールラウンド臨床遺伝専門医の育成に必要な、最新の遺伝解析能力が向上する 	<ul style="list-style-type: none"> オールラウンド臨床遺伝専門医が増加する 短期研修コース修了者の増加により、各専門科にゲノム時代の難治性疾患マネジメントマインドを有する医師が増加する 各大学において最新の遺伝解析能力が向上する 	<ul style="list-style-type: none"> オールラウンド臨床遺伝専門医が増加する 短期研修コース修了者の増加により、各専門科にゲノム時代の難治性疾患マネジメントマインドを有する医師が増加する 各大学において最新の遺伝解析能力が向上する 	<ul style="list-style-type: none"> オールラウンド臨床遺伝専門医が増加する 短期研修コース修了者の増加により、各専門科にゲノム時代の難治性疾患マネジメントマインドを有する医師が増加する 各大学において最新の遺伝解析能力が向上する 	<ul style="list-style-type: none"> オールラウンド臨床遺伝専門医が増加する 短期研修コース修了者の増加により、各専門科にゲノム時代の難治性疾患マネジメントマインドを有する医師が増加する 各大学において最新の遺伝解析能力が向上する
定性的なもの	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医取得者6名 	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医取得者6名 	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医取得者6名 	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医取得者6名 	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医取得者6名

③ 推進委員会所屬に対する対応方針

要望事項	内容	対応方針
①	事業期間中は、PDCAサイクルによる工程管理を行なった上で、全国の機関となるよう体系的な教育プログラムを展開すること。その際、関係する学生や医療従事者等のキャリアパス形成に繋がる取組や体制を構築すること。	PDCAサイクルを確実に推進するため、連携6大学責任者および推進担当者を含む連携協議会を設置し、連携協議会の開催および定期的な連携協議会により、連携大学の意思統一を図り、本事業推進に必要な活動を行うとともに、アウトプット、アウトカムを年ごとに示して、外部評価委員会より到達度の評価を受け、工程管理を行う。毎学期の連携医学の知識だけでなく、臨床に生じる遺伝性難病性疾患のマネージメントの観点に対応する能力を養成するOJTは初めの段階である。修了生が全国の遺伝子診療部門等に従事することを支援し、わが国の遺伝性疾患克服の推進に貢献する。
②	事業の推進に当たっては、学長・学部長等のリーダーシップのもと、専任体制を明確にした上で、全学的かつ体系的な体制で行くこと。特に、連携協議会の推進やチーム医療の推進の観点から、学外の有識者による積極的な参加を促すこと。	南信越圏の6大学に連携するため、連携6大学責任者および推進担当者を含む連携協議会を設置し、連携協議会の開催および定期的な連携協議会により、連携大学の意思統一を図り、本事業推進に必要な活動を行うとともに、アウトプット、アウトカムを年ごとに示して、外部評価委員会より到達度の評価を受け、工程管理を行う。毎学期の連携医学の知識だけでなく、臨床に生じる遺伝性難病性疾患のマネージメントの観点に対応する能力を養成するOJTは初めの段階である。修了生が全国の遺伝子診療部門等に従事することを支援し、わが国の遺伝性疾患克服の推進に貢献する。
③	事業期間終了後も各大学において事業を継続することを念頭に、具体的に事業継続の方針、進捗状況について検討すること。また、多くの大学に自らの教育改革を進める議論に活用してもらうため、各大学が関係・実践する教育プログラムから得られる成果等を、可能な限り可視化し、地域や社会に波及させていくこと。	南信越圏の6大学に連携するため、連携6大学責任者および推進担当者を含む連携協議会を設置し、連携協議会の開催および定期的な連携協議会により、連携大学の意思統一を図り、本事業推進に必要な活動を行うとともに、アウトプット、アウトカムを年ごとに示して、外部評価委員会より到達度の評価を受け、工程管理を行う。毎学期の連携医学の知識だけでなく、臨床に生じる遺伝性難病性疾患のマネージメントの観点に対応する能力を養成するOJTは初めの段階である。修了生が全国の遺伝子診療部門等に従事することを支援し、わが国の遺伝性疾患克服の推進に貢献する。

④ 推進委員会からの主なコメントに対する対応方針

コメント	対応方針
● 推進委員会からの主なコメント(改善を要する点、留意事項)	高度専門医療機関の遺伝子診療部門が所属する全国組織である、「全国遺伝子診療部門連絡会議」を通じて、専攻医の事業-OJTプログラムの展開などを積極的に広げようとする。
● 見入れ目録人数を達成するためにも、高度専門医療機関などへの広報活動の充実が必要ではないか。	他専門医の後期研修中の医師等を対象とした短縮プログラムである、「短期研修コース」を新たに設置し、遺伝性難病性疾患に対応能力を持つ専門医を充実させる。 ・本プログラムで設立したOJTプログラムを、全国遺伝子診療部門連絡会議を通じて、全国の高度専門医療機関に展開し、OJTプログラムの普及に努める。
● 各大学の導入医人数が年1名であり少ない印象を覚えることから、例えば参加施設を増やすなど、更なる充実を期待したい。	本コースの終了要件を以下の通りとする。 1. 専攻医は、6大学のいずれかの遺伝子診療部門に所属し、1年間の on the job トレーニングプログラムに参加すること。 2. 周産期、小児期、成人期、遺伝性難病、神経系等の全ての領域を含む、臨床研修(遺伝診療・カウンセリング)が合計90時間(標準30時間、研修30時間、事後研修30時間)以上であり、かつ、代表的な10例の要約(遺伝性疾患の実験内容とその省察を記載)を所属担当教員に提出し、連携協議会の定める規定の評價を受けていること。 3. ゲノム解析・遺伝学的検査を50時間以上経験し、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査の実務経験が5例以上であること。 4. 指導教員の管理のもとで認定遺伝カウンセラー養成コース等の授業(講義、実習)を1つ以上受け持つこと。 5. 1年間の on the job トレーニングプログラム終了後、所属コースを担当教員による口頭試験に合格すること。 6. 4週間の地域臨床実地研修についての報告書をまとめて、連携協議会の定める規定により発表を行うこと。
● 教育プログラム・コースの概要について、修了要件の記載が不適切(単位数又は履修時間数の記載がない)であり、また、履修科目等の記載も不適切(必修科目の単位数又は履修時間数の記載がない)であることから、関係者に分かりやすいように適切な修正を行うこと。	本コースの履修科目は以下の通りとする 1. 各大学の遺伝子診療部門に所属し、指導医の指導を受けながら下記の業務に参加 ・遺伝学的検査・診断の実践(患者家族情報の取得・記載・解釈、リスク判定)(90時間以上) ・遺伝カウンセリング(周産期、小児期、成人期、遺伝性難病、神経系等の全ての場面に経験し、ログブックを作成する)、(30時間以上) ・遺伝性疾患に対する遺伝学的検査の実践(遺伝子情報に基づく最新の治療・ケアの方法を講義し、エビデンスに基づくマナシメント案を患者に提案する場面を体験する)(90時間以上) ・ゲノム解析・遺伝学的検査の実践(遺伝診断、出生前診断、原因診断、多因子遺伝におけるリスク診断、等)における解析・検査を体験することにも、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を評価を行う場面に経験する)(50時間以上) ・指導教員の管理のもとで認定遺伝カウンセラー養成コース等の授業(講義、実習)を受け持つ(8時間) 2. JST主催：統合ゲノムデータベース講習会への参加(12時間) 3. 連携校との連携合同カンファレンス(毎月1回)への参加(12時間)
● 本専攻ホームページURL(※ 提出時点でホームページが作成できていない場合は、作成見込年月を記入するとともに、完成次第URLのご連絡をお願いします。)	本専攻ホームページURL http://www.nesd-proiect.in/

文部科学省 課題解決型高度医療人材養成プログラム
難病克服! 次世代スーパードクターの育成 (NGSD プロジェクト)

平成27年度年次報告書

(2015年4月 - 2016年3月)

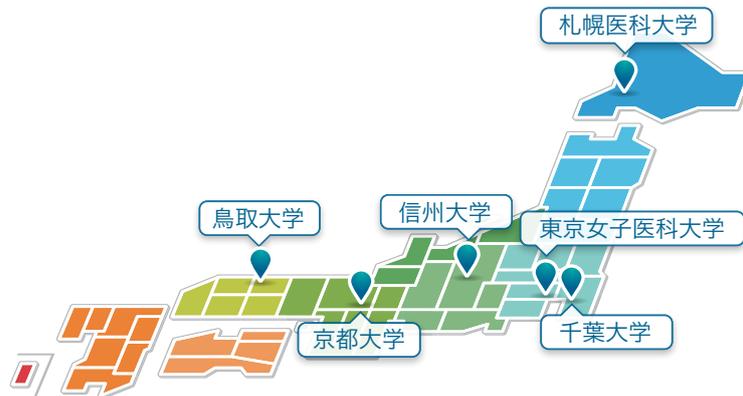
発行日 : 2016年10月1日

発行 : NGSDプロジェクト事務局

信州大学医学部 遺伝医学・予防医学教室 〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1

TEL: 0263-37-3338 (内線 5138) E-mail: jisedai@shinshu-u.ac.jp

<http://www.ngsd-project.jp/>



<http://www.ngsd-project.jp/>