

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 28 年度

年次報告書

2016.4-2017.3

ご 挨拶

本事業「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)」が、課題解決型高度医療人材養成プログラムとして採択されたのは、2014年であるが、ときを同じくして2014年6月に内閣総理大臣が本部長を務める健康・医療戦略本部及び関連省庁全てが参画する健康・医療戦略推進会議が設置され、同年7月には、「健康・医療戦略」が閣議決定された。この中で、ゲノム医療の実現に向けた基盤整備や取組の推進が掲げられることとなった。

2016年10月に公表された「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について (意見とりまとめ)」に、「ゲノム医療の知識がどの医師にも必要であるという時代が到来することを見据えて、医学教育モデル・コア・カリキュラム、医師国家試験、臨床研修や生涯教育におけるゲノム医療の取扱いの整合性を図りながらその内容を検討すべきと考えられる。」と記載されたことを受けて、2017年3月に公表された「医学教育モデル・コア・カリキュラム」(平成28年度改訂版(案))では、遺伝医学、ゲノム医療について大きな変更がなされている。「E 全身におよぶ生理的変化、病態、診断、治療」の大項目には、従来、感染症、腫瘍、免疫・アレルギー等の項目しかなかったが、今回、新たに「遺伝医療・ゲノム医療」の項目が設けられた。

卒前医学教育において、遺伝医療・ゲノム医療に関する教育が充実し、将来的には遺伝医療・ゲノム医療の素養を身につけた医師が数多く輩出されることが期待されるが、現在、医療現場を支えている医師達にどのようにして、ゲノム医療の重要性を伝えていくかは大きな課題である。

2017年5月に、内閣官房 健康・医療戦略室が作成した資料「医療実装に資する課題への取組状況」に、本事業が卒後教育の例として紹介されている。本事業は、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に対して、ゲノム情報を適切に利用しつつ総合的にマネジメントできる医師を養成することを目的としている。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ったが、ゲノム医療においては、臓器横断的な取組が必須となる。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・実践している。すでに17名の優秀な専攻医がNGSDプロジェクトの研修を受け、全国の遺伝医療・ゲノム医療の現場で活躍している。また、1年間の本コース以外に、各連携校では、遺伝カウンセリングの実践、ゲノム解析、細胞遺伝学的解析などの研修ができる特色あるインテンシブコースを設けており、すでに37名の医師が受講している。今年度、本コースおよびインテンシブコースを含め、NGSDプロジェクトで研修を受けた専攻医が、継続的な情報交換・連携を深めるため、自発的に「NGSDの会」を結成したことは、NGSDプロジェクトを企画したものとして、大変嬉しく思っている。教育・研修は与えられるだけではなく、次世代に伝えていくことにより、さらに深化していくものであり、「NGSDの会」が、さらに発展し、次世代の遺伝医療・ゲノム医療を担う人材を育ててほしい。

NGSDプロジェクトの次の課題は、文部科学省からの支援がなくなった後、どのようにして、このプロジェクトを継続・発展させていくかである。6大学での取組により、ゲノム情報を適切に利用しつつ総合的にマネジメントできる医師を養成するための研修プログラムに関する知見が蓄積してきているので、これを広く公開することにより、遺伝医療・ゲノム医療を担う人材の養成機関が増加することを願っている。



事業推進責任者
福嶋 義光
(信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室教授)

連携大学より — コース責任者ご挨拶 —

信州大学コース

古庄 知己

(信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター 准教授)



信州大学では、全国遺伝子医療部門の草分けとして、全ての診療科と連携し、あらゆる人生のステージにおける遺伝医療を展開しております。経験豊富な臨床遺伝専門医と一緒に診療を行いながらの「on the job training」が基本です。奇形症候群や遺伝性結合組織疾患を持つ患者様、知的障害を持つ患者様に対する身体所見の取り方、発達神経学的評価、遺伝学的検査の実施、遺伝カウンセリング、その後の他科と連携したマネジメントを学びます。時間をかけた丁寧な出生前診断や遺伝性神経疾患の発症前診断をめぐる遺伝カウンセリング、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の包括的診療やがんの臨床シークエンスの最前線を経験できます。自施設で次世代シークエンスやマイクロアレイを駆使した遺伝学的検査を行っており、そのあらゆる工程を学びます。スタッフ一同、「遺伝医療漬け」の日常を通じて、我が国の遺伝医療の明日を担う人材を育成したいと考えております。

札幌医科大学コース

櫻井 晃洋

(札幌医科大学医学部遺伝医学 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うほか、院内の各診療科に在籍する臨床遺伝専門医と連携し、遺伝医療部門と院内診療科との間でシームレスな遺伝医療を提供しています。平成28年度は10月から専攻医を迎え、横断的な遺伝医療の実地研修を行いました。またAMEDの成人未診断疾患イニシアチブ(IRUD-A)の北海道の拠点病院として、数多くの診断不明の患者さんの診療にあたるほか、HBOC、リンチ症候群、MENなどの患者さんが道内から集まり、遺伝性腫瘍診療については非常に多くの経験を積むことができています。広域で人口が少ない北海道では、医療機関の連携も重要であり、札幌医大と各地の拠点病院を結んだネットワーク構築も、HBOCをモデルにして進めており、こうした医療連携構築の実務も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部長・遺伝子診療部診療教授)



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、次世代シークエンサー（NGS）も含めた遺伝子関連検査の実施から結果の解釈まで広く学ぶことができます。がん遺伝子パネル検査への対応も準

備しています。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。平成28年度は専攻医を1名、インテンシブコースでは4名の受け入れを行いました。外来では、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習し、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（SMA）の医師主導治験と国際共同治験の見学、希少難病における遺伝カウンセリングのみならず最先端の治験・治療を学ぶ機会を提供しました。

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) 家族性腫瘍ユニット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)



鳥取大学では、毎年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28年度の専攻医は平成27年度に引き続き、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
- 札幌医科大学コース	13
- 千葉大学コース	16
- 東京女子医科大学コース	21
- 京都大学コース	25
- 鳥取大学コース	32
インテンシブコース研修の実施	36
- 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース①	37
- 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース②	38
- 信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース	39
- 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース	40
- 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース	41
- 鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース	42
遠隔会議・連携協議会等の開催	43
統合データベース講習会の開催	44
“認プロ”・“NGSD”合同シンポジウムの開催	45
第4回連携協議会・平成28年度専攻医報告会の開催	46
第3回外部評価委員会の開催	48
IV.参考資料	
資料1 平成28年度大学改革推進等補助金(大学改革推進事業)調書	50
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	54
資料3 「課題解決高度医療人材養成プログラム」進捗状況報告書(中間評価)	56

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



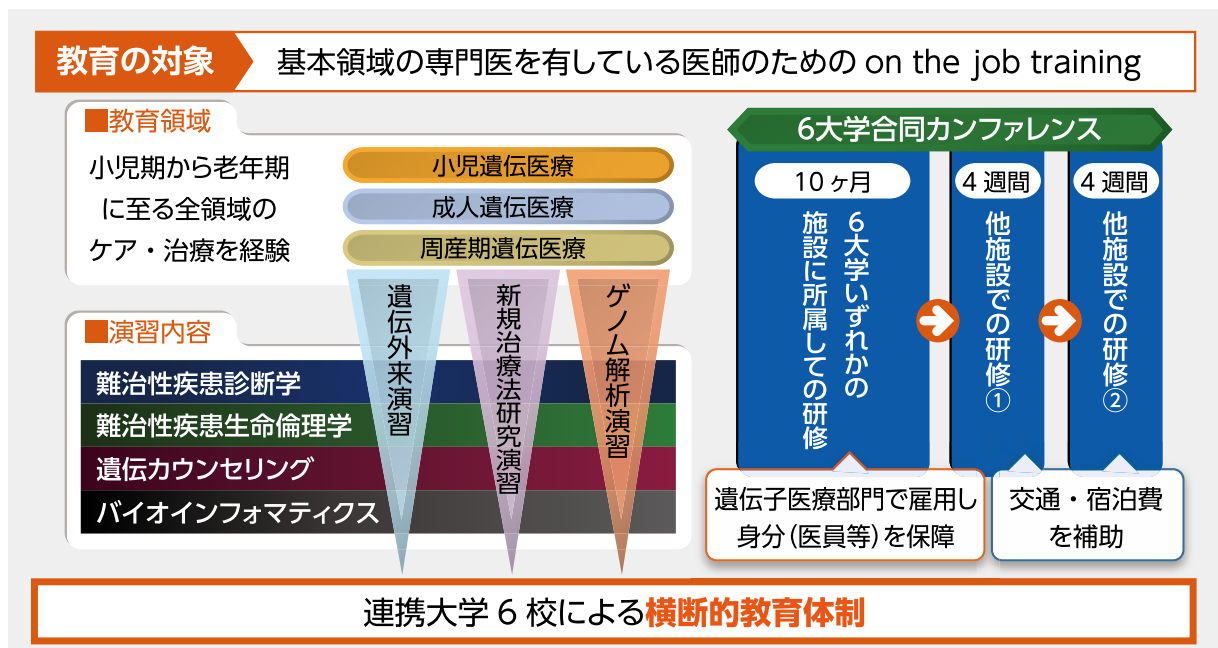
コース紹介

■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医療研究センター・准教授 古庄知己

コースの特色 平成28年度、信州大学医学部脳神経内科、リウマチ・膠原病内科の上野晃弘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医療研究センターに採用され、臨床遺伝専門医の指導のもと、on the jobトレーニングを行った。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、遺伝医療）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の臨床応用を日常的に体感できることである。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。月曜日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（CMA）など遺伝学的検査提出や結果に関する確認） 月1回、NGS、CMA結果検証検討会	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、1-2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）（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: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: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（2-3か月毎） HBOCワーキング（2-3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）、検査のオーダー、他施設への検体送付準備、症例検討会での症例提示などを行った。

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）を聴講した。

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った（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解析実習を行った（MiSeq）。

研修会・学会への参加 国際人類遺伝学会（2016.4）、日本神経学会学術大会（2015.5）、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。

教育活動 認定遺伝カウンセラーコースの修士課程大学院生に対する遺伝カウンセリング実習を指導した。

信州大学医学部附属病院
遺伝子医療研究センター
NGSD専攻医 上野晃弘

2016-2017 与えられた仕事

神経内科病棟医
AM8:00 – PM 6:00の入院診療
非常勤勤務として県内病院の外来診療

NGSD専攻医
朝から晩まで『臨床遺伝漬け』

社会人大学院生
PM6:00 – 9:00の講義 基礎・臨床研究活動

一児の父親
24時間366日

NGSD専攻医として行ったこと

遺伝カウンセリング (遺伝子医療研究センター先端診療部)

細胞遺伝学的検査実習 (遺伝医学・予防医学教室)

遺伝カウンセリングロールプレイ実習 (遺伝医学・予防医学教室)

他大学への国内研修 (千葉大学・鳥取大学)

各種学会・研修会・講演会への参加
(国際人類遺伝学会, 遺伝カウンセリング研修会, JSTデータベース講習会, 認プロ・NGSD合同シンポジウム, NGSD報告会, IRUD-Exchange hands-onセミナー, 日本神経学会総会, 国際アミロイドーシス学会, ...)

信州大学遺伝子医療研究センターの一週間

	月	火	水	木	金
午前	外来症例検討会	外来 (小児先天異常、周産期、家族性腫瘍など)		外来 (難聴遺伝子診療外来)	外来 (小児先天異常、知的障害、周産期、家族性腫瘍など)
午後	外来 (知的障害)	細胞遺伝学的解析	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	月: NGSD遠隔会議	症例検討会 (新患提示・遺伝学的検査結果開示)	月: 染色体検査症例検討会		

臨床遺伝専門医 : 6名
認定遺伝カウンセラー : 4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

遺伝カウンセリング陪席

- カルテ記載(家系図はCGCが予約TELにてほぼ作製済み)
- 診察のうち、神経学的診察
- 紹介状の返書作製
- 患者への説明書の作成
- 他施設への検体送付準備および送付
- カンファレンスでの症例提示
- 指導下で遺伝カウンセリングを実践する

細胞遺伝学的解析

- DNA抽出
- 染色体G分染法
- 位相差顕微鏡を用いた染色体異常有無
- クローニングベクターの作製
- BACを用いたストリーク、コロニー培養、DNA抽出
- FISH解析
- Microarray解析、MLPA法、methylation-PCR法
- Microarray解析結果をUCSC等を用いて判定
- NGS(新型シーケンサ)を用いた未診断患者の遺伝子解析
- NGS解析結果を1000genome等を用いて判定
- Sangerシーケンスやジデオキシ法での配列解析

千葉大学研修(1/23-27)

	月	火	水	木	金
8:30-					Shared decision makingとEBM
9:00-	オリエンテーション			発表準備	
10:00-	行動科学と心遺学	神経内科外来見学	発表準備	分子病態解析学教室挨拶	遺伝性筋疾患患者とその家族の遺伝カウンセリング
11:00-	家族性腫瘍	遺伝カウンセリング遺伝性筋疾患	遺伝学的検査と検査の精度	遺伝カウンセリング脊髄小脳変性症	遺伝カウンセリング脊髄小脳変性症
12:00-	食堂	院内コンビニ	食堂	院内コンビニ	レストラン
13:00-	事前学習	神経内科における遺伝学的検査		検査費用負担とLQTの遺伝学的検査	遺伝カウンセリング小生説明
14:00-	遺伝カウンセリング家族性腫瘍	遺伝カウンセリング遺伝性筋疾患	検査部4年生講義小生も発表		遺伝性運動ニューロン疾患
15:00-				遺伝学的検査実習SCA検査解析	
16:00-	検査の精度と遺伝学的検査	復習	発表準備		
17:00-			発表準備		
18:00-		遺伝カウンセリング発症前診断精神発達遅滞	発表準備	遺伝子診療部カンファレンス小生も発表	

鳥取大学研修(2/6-14)の一週間

	月	火	水	木	金
7:45		脳神経小児科回診			
9:00	オリエンテーション				
10:00		回診後症例検討	講義：シャペロン療法	NGS Wash&Run	VCFファイルのアンノテーション方法
10:40	NGS:Wet library調整		復習		
11:00		NGS wet library調整	GC：NIPY初診	Sample CSVファイル作製	復習
13:30		発表準備	NGS:Wet library調整	Sanger Sequence結果解析データベース活用	復習
14:00	NGS:Wet library調整				次世代シーケンサー解析実習LinuxとRスクリプトを用いたアンノテーション実習
15:30		神経内科外来陪席	復習	自験例でデータベース活用	
16:30		遺伝学的検査検討会小生も発表			

遺伝カウンセリング

経験症例の内訳	年齢	例数	解析結果
鰓弓症候群	乳幼児	1	---
神経線維腫症	10歳代	2	---
Ehlers-Danlos症候群	20歳代	1	---
筋ジストロフィー症	乳幼児	1	---
家族性アミロイドポリニューロパチー(FAP)	30歳代	1	TTR蛋白 V30M
色素性乾皮症(XP)	乳幼児	1	---
筋強直性ジストロフィー	20歳代	1	発症前GCのみ
遺伝性乳癌卵巣癌症候群	50歳代	1	親族の解析検討
赤緑色覚特性	20歳代	1	解析中
脊髄小脳変性症	30歳代, 60歳代	2	解析中
Lynch症候群	40歳代	1	解析中
球脊髄性筋萎縮症	50歳代	1	解析中
眼咽頭筋型筋ジストロフィー	60歳代	1	解析中
未(難聴めまい低身長)	30歳代	1	解析中
未(ジストニア/嚥下障害)	50歳代	1	解析中

NGSDに関わり始めて、気づいたこと

遺伝という学問の特徴

- ・ミクロな分子の1つの違い ➡ ・体質・(実行)機能に変化
- ・蛋白の構造の違い ➡ ・機能を得失/別の疾患
- ・マクロ(Population)も対象 ➡ ・学問が恒久的に拡大可能
- ・倫理学と切って切れぬ関係 ➡ ・逸脱せぬ自律/監視を要す

	“業界”の特徴	得られるもの	NGSDプロジェクト
Expert	決して多くない	Top Expertに知り合える	それを促す 仕組み がある
Roll-Play	膝と膝を付け合う	紳、職友、次へのmotivation	GCRP, 各種 研修会参加補助
Gen. Cncl.	遺伝カウンセリング	書き尽くせない	陪席 ができる

NextかつSuper

次世代は今世代ではない
しかし、遠くない未来である

次世代のSuper doctorになるため多くの知恵と技術と機会を与えていただいた

今後もSuper doctorとなるための継続した研鑽が必要である
来るべき世代では貢献したい

謝辞

NGSDプロジェクトを通して多くの方々との素晴らしい出会いと多くの方々に大変お世話になりました
謹んで深謝申し上げます
ありがとうございました

札幌医科大学医学部遺伝医学・教授、同附属病院遺伝子診療室・室長 櫻井晃洋

コースの特色 平成28年度は小児科医の水上都医師を専攻医に迎え入れた。札幌医科大学附属病院遺伝子診療室には専攻医を診療医として採用するポストがないため、小児科学教室の理解と協力を得て、小児科医の診療医として採用の上、遺伝子診療室ならびに遺伝医学教室においてon the job trainingを積んだ。当院では遺伝子診療室の臨床遺伝外来において、遺伝性腫瘍、小児遺伝疾患などを多く経験できるとともに、産科、神経内科、皮膚科などでは臨床遺伝専門医による独自の専門外来を開設しており、それらにも陪席することにより、幅広い領域の遺伝医療を経験することができる。また教室で進めている地域での遺伝ネットワーク構築の取り組みにも参画することで、地域における遺伝医療のあり方（均てん化と集約化）のあり方について、自ら考える機会も提供している。がん遺伝医療に関しては、パネル検査を導入するための準備を進めているところである。

週間予定 1週間の予定を以下に示す。

	月	火	水	木	金
午前		抄読会 教室ミーティング	輪読会	チーム遺伝医療	遺伝外来
午後	遺伝外来	選択科目	選択科目	小児遺伝外来	遺伝外来
夕方	症例検討会	遺伝関連講演会 (不定期)			

外来実習 指導医の監督のもと、電話による受診予約やインテイクを担当するとともに、事前検討でのプレゼンテーションを行った。また一部のセッションは臨床遺伝専門医とともに、実際に遺伝カウンセリングを担当するほか、患者の診察や関連書類の作成、遺伝学的検査の出検を行った。また他診療科あるいは他院との診療連携についても、電話や書面による連絡を担当した。症例検討会においては、自身の担当した症例について毎回プレゼンテーションを行うだけでなく、後半は症例検討会の進行も担当するようになった。

遺伝医学講義聴講 大学院修士課程遺伝カウンセリングコースの大学院生とともに、輪読会や抄読会、臨床遺伝学講義などに参加し、知識を深めた。

研修会・学会への参加 第39回日本小児遺伝学会学術集会、および日本小児遺伝学会北海道地方会では、筆頭演者として症例報告や当院遺伝外来における症例のまとめを発表したほか、各種セミナーに積極的に参加した。




NGSD研修報告

札幌医科大学 H28年度専攻医
水上 都 (MIYAKO MIZUKAMI)

札幌医科大学

◆所在地 札幌市中央区南1条西17丁目 地下鉄駅徒歩3分





すすきの
大通公園 雪まつり

札幌医大 遺伝医学

- 櫻井 見洋先生、石川 亜貴先生
- 遺伝カウンセラー 2名
- 大学院生 4名
- 秘書 4名
- NGSD専攻医 1名



ハロウィン時の教室



週間スケジュール

曜日	月	火	水	木	金
午前					臨床遺伝外来
午後	臨床遺伝 症例検討会 (月1回)	電話予約 インテイク	電話予約 インテイク	小児遺伝外来 皮膚科遺伝外来	臨床遺伝外来

- ✓ 2-3か月に1度 臨床遺伝カンファレンス
- ✓ 適宜、他科からのコンサルトの受付
- ✓ 他科受診患者さんの外来
- ✓ ゲノム医科学研究の見学

経験症例 (2016.10~2017.9)

疾患名・分類	件数
IRUD-P	4(1)
家族性腫瘍	15(5)
IRUD-A	10(4)
PGD	5
神経・筋疾患	10(4)
Fabry dis	2(1)
染色体異常	4(2)
TGS	1
不整脈	5(3)
難聴	1
結合組織疾患	7(5)
多因子疾患	4(2)
代謝疾患	3
計	71(27)

※ (赤字) は遺伝カウンセリング担当症例

参加学会・研修会等

- 2016年度GCRP研修会 (2016.11)
- 第39回 日本小児遺伝学会学術集会 ポスター発表 (2016.12)
- 第8回 遺伝医学セミナー入門コース (2017.2/4-2/5)
- 第41回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会 口演発表 (2017.6/22-6/25)
- 第23回 日本家族性腫瘍学会学術集会 ポスター発表 (2017.8/4-8/5)
- 第27回 遺伝医学セミナー 2017.9/1-9/3

他大学研修

2017/3 信州大学にて研修
ID外来、遺伝外来での陪席
遺伝カンファレンス、症例検討会への参加

札幌医大臨床遺伝外来の特色

- 遺伝性腫瘍、小児症例が豊富
- 症例が多岐に渡る
- 症例検討会は各科医師が多く参加
- 着床前診断の遺伝カウンセリングも担当

学んだこと・学びたいこと

<学んだこと>

- 小児科領域に限らず今後の医療において遺伝医学の重要性
- 「病氣」を診るのではなく「ヒト」を診る
- 遺伝関連の先生方はみな優しい
- 高い専門性

<学びたいこと>

- 遺伝子解析技術

コースの特色 平成28年度、千葉大学医学部小児医学講座の奥主健太郎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科大学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。がん遺伝子パネル検査の導入も準備している。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	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、サンガーシーケンシング法と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 日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝カウンセリング研修会などの研修会に参加した。


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・内垣洋祐（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 奥主健太郎



プロジェクト参加のきっかけ

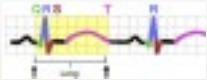


私は千葉大学小児科循環器グループに所属しており、学校心電図検診の二次検診にも携わっている

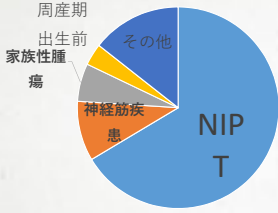
東京都のデータによると、学校心電図検診をうけた89099人のうち616人(約0.69%)に異常があり、そのうち15人(約0.017%)がQT延長症候群であった

当院遺伝子診療部ではQT延長症候群の検査をかずさDNA研究所と提携して行っていることもあり、千葉市の学校検診でQT延長症候群が疑われた児は今後千葉大学へ集約化していく方針となった

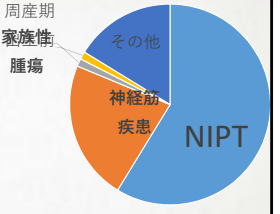
それに伴い遺伝カウンセリングや、遺伝学的検査、遺伝学について興味をもち参加させていただいた



研修した施設の特徴



2015年度
千葉大学遺伝子診療部



2016年10月
東京女子医科大学
遺伝子医療センター


千葉大学での症例

カウンセリング内容・疾患	実験内容
脊髄小脳変性症	DNA抽出
脊髄性筋萎縮症	PCR、ゲル電気泳動
心ファブリー病	サンガー法
ハンチントン病	高解像度融解曲線分析 (HRM法)
Marfan症候群	
Charcot-Marie-Tooth病	
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	
神経線維腫症1型	
リンチ症候群	
QT延長症候群	
家族性大腸ポリポシス	
Noonan症候群	
Becker型筋ジストロフィー	
VATER/VACTERL連合	
22q11.2症候群	
筋強直性ジストロフィー	




千葉大学での症例

カウンセリング内容・疾患	実験内容
脊髄小脳変性症	DNA抽出
脊髄性筋萎縮症	PCR、ゲル電気泳動
心ファブリー病	サンガー法
ハンチントン病	高解像度融解曲線分析 (HRM法)
Marfan症候群	
Charcot-Marie-Tooth病	
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	
神経線維腫症1型	
リンチ症候群	
QT延長症候群	
家族性大腸ポリポシス	
Noonan症候群	
Becker型筋ジストロフィー	
VATER/VACTERL連合	
22q11.2症候群	
筋強直性ジストロフィー	



定期カンファレンス



- 症例検討会
 - 最近行った遺伝カウンセリングについて
 - 来院動機、疾患の説明、家系図の説明
 - クライアントの理解、カウンセリング内容、問題点などについて検討
- 月例ミーティング
 - 院内外から講師を招きレクチャーを聴講

遺伝カウンセリング実習 (医学生対象)

筋強直性ジストロフィーと診断された父と
クライアントである結婚を控えた娘への遺伝カウンセリング実習に
ファシリテーターとして参加

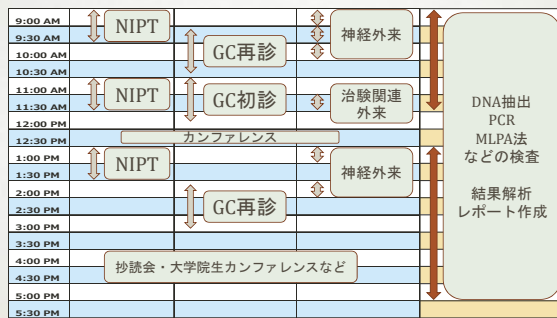
学生は遺伝学総論、筋強直性ジストロフィーの説明、
周産期からみた問題点の説明を受けた後に
クライアント役、カウンセリング役にわかれてロールプレイを行った

東京女子医科大学 遺伝子医療センター



臨床遺伝専門医 4人 (斎藤先生 山本先生 松尾先生 荒川先生)
認定遺伝カウンセラー 2人 (浦野先生 渡辺さん)
臨床心理士 1人 (浦野先生)

東京女子医大 ある一日のながれ



GC : genetic counseling

カウンセリング内容・疾患	人数
NIPT	47
筋強直性ジストロフィー	5
発達障害精査	3
家族性若年糖尿病	3
福山型先天性筋ジストロフィー	3
脊髄性筋萎縮症	2
結節性硬化症	2
多発奇形精査	2
QT延長症候群	2
神経線維腫症1型	1
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	1
Sturge Weaver症候群	1
Gorlin症候群	1
Treacher-Collins 症候群	1
HTLV-1	1
若年性網膜分離症	1
wilson病	1
williams症候群	1
ダウン症候群	1
筋疾患精査	1

東京女子医科大学
遺伝子医療センターに
来院した症例 (1か月間)

臨床遺伝専門医と
認定遺伝カウンセラーが
1人ずつ入る

カウンセリング内容・疾患	人数
NIPT	47
筋強直性ジストロフィー	5
発達障害精査	3
家族性若年糖尿病	3
福山型先天性筋ジストロフィー	3
脊髄性筋萎縮症	2
結節性硬化症	2
多発奇形精査	2
QT延長症候群	2
神経線維腫症1型	1
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	1
Sturge Weaver症候群	1
Gorlin症候群	1
Treacher-Collins 症候群	1
HTLV-1	1
若年性網膜分離症	1
wilson病	1
williams症候群	1
ダウン症候群	1
筋疾患精査	1

東京女子医科大学
遺伝子医療センターに
来院した症例 (1か月間)

住所	人数
都内	57
埼玉県	8
神奈川県	7
千葉県	2
福井県	1
大阪府	1
愛知県	1
和歌山県	1
奈良県	1

カウンセリング内容・疾患	人数
NIPT	47
筋強直性ジストロフィー	5
発達障害精査	3
家族性若年糖尿病	3
福山型先天性筋ジストロフィー	3
脊髄性筋萎縮症	2
結節性硬化症	2
多発奇形精査	2
QT延長症候群	2
神経線維腫症1型	1
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	1
Sturge Weaver症候群	1
Gorlin症候群	1
Treacher-Collins 症候群	1
HTLV-1	1
若年性網膜分離症	1
wilson病	1
williams症候群	1
ダウン症候群	1
筋疾患精査	1

東京女子医科大学
遺伝子医療センターに
来院した症例 (1か月間)

カウンセリング内容・疾患	人数	東京女子医科大学 遺伝子医療センターに 来院した症例 (1か月間)
NIPT	47	動機
筋強直性ジストロフィー	5	
発達障害精査	3	インターネット、テレビ、雑誌等
家族性若年糖尿病	3	産婦人科主治医からの情報提供
福山型先天性筋ジストロフィー	3	流産歴あり
脊髄性筋萎縮症	2	前児でクワトロテストを施行
結節性硬化症	2	近親に染色体異常あり
多発奇形精査	2	知り合いがNIPTを受けた
QT延長症候群	2	前児もNIPTを施行したため
神経線維腫症1型	1	NT肥厚指摘されたため
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	1	
Sturge Weaver症候群	1	
Gorlin症候群	1	
Treacher-Collins 症候群	1	
HTLV-1	1	
若年性網膜分離症	1	
wilson病	1	
williams症候群	1	
ダウン症候群	1	
筋疾患精査	1	

東京女子医大産婦人科から
紹介は6人/47人

NIPT

臨床遺伝専門医または
認定遺伝カウンセラーが1~2人で
行っている


- ① 検査前に最低2回遺伝カウンセリングをパートナーとともに受けることができる
- ② 検査を受けた場合、結果の説明時の遺伝カウンセリングもパートナーとともに受けることができる
- ③ 原則として当院産婦人科で分娩する

初日 カウンセリング①
1週目 カウンセリング② NIPT採血 (ここで在胎10週-14週6日)
3週目 カウンセリング③ 結果説明 (場合によりNIPT再検査)

神経外来

神経・筋疾患を多く診察されていた

- 年齢、重症度による移動手段の違い
- 特徴的な顔貌や仮性肥大した筋
- 疾患に特徴的な徴候の診察
- 呼吸機能の経時的な変化



治験関連外来

- SPINRAZA® (ヌシネルセン)

脊髄性筋萎縮症の原因遺伝子に関連するアンチセンスオリゴヌクレオチド製剤
歩行不能で気管切開人工呼吸器の重症児が歩行できるようになった例もあり
現在は第Ⅲ相試験が終了

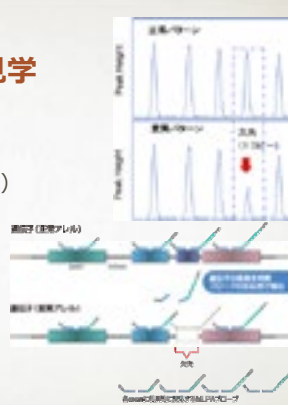
- 小児期発症脊髄性筋萎縮症に対する
バルプロ酸ナトリウム多施設共同医師主導治験

治験関連カンファレンス

結果解析に関わるFACS (fluorescence activated cell sorting) の
コンペンセーション(蛍光補正)をどう設定していくのが妥当か検討

遺伝学的検査の見学

- DNA抽出
- SMN遺伝子の欠失解析(PCR)
- コピー数解析(MLPA法)
- マイクロサテライト解析
- 結果解析
- レポート作成



抄読会

週1回 大学院生と輪番で
Thompson & Thompson
GENETICS IN MEDICINE の抄読



大学院生カンファレンス

医局で大学院生が研究テーマについて発表

- ・次世代シーケンサーを用いた未診断症例の診断結果
- ・SMA患者の新たな臨床分類

周産期カンファレンス

新生児科・産婦人科合同の出生前・出生後のカンファレンスに参加
その後 NICU病棟ラウンドにも参加
検査のアドバイスなどを行った

講演会

神戸大学大学院医学研究科
神経内科学/分子脳科学 戸田達史教授による
福山型筋ジストロフィーの最近の知見について



遺伝カウンセリングの感想

NIPTのカウンセリングは、説明者それぞれの特徴、違いが際立ちやすく、それぞれの説明でどういうリアクションがあるのか、どういった説明がよさそうなのか、検討する良い機会だった。

カウンセリングをする際、使用する用語が不適切であると、ときにクライアントを迷わせたり、いたずらに不安にさせる可能性があり、細心の注意を払った説明が必要であると感じた。

カウンセリング途中での間のとりかた、医師とは違った職種の声かけなどが響いて、言葉に出にくい思いを語る人が多く、興味深かった。

NGSD研修の感想

自身の大学でカウンセリングに入るのはやや困難であったが、症例検討会や学生実習で理解を深めることができた。

1か月間の外部研修では、多数のカウンセリングに陪席でき、綿密な疾患説明に加え、うけとめるクライアントの心理的フォローが行われているのが印象的だった。また自分の専門外分野である神経筋疾患の知識を深められたことは、また新たな経験となった。

遺伝学的検査の実施や結果の解析、解釈に携わり、遺伝カウンセリングの重要性を痛感した。結果解釈はときに難しく、また遺伝学的検査をすることがゴールでは無く、心理面での継続的なかかわりも肝要であると感じた。

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28年度、愛媛大学医学部附属病院小児科から本学大学院に入学した、日野香織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、未診断患者の確定診断のため、次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査を実施し、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・山本・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・山本・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・山本・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・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・山本・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・山本・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・山本・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・山本・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・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40回日本遺伝カウンセリング学会(2016.4)、国際人類遺伝学会ICHGとの合同開催の日本人類遺伝学会第61回大会(2016.4)、遺伝子医療部門連絡会議(2016.10)などの学会・研修会に参加した。

NGSDプロジェクトでの経験

東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター
専攻医 日野 香織

NGSDプロジェクトとの出会い

- 愛媛県出身 愛媛大学卒業 小児科に入局 小児神経を専攻
- 小児神経疾患を診療する中で、遺伝子に関わる疾患をもつ患者さんと出会う
- 将来の相談、ご両親からの次子の相談などを受ける
- 小児神経セミナー『小児神経疾患と遺伝子』、遺伝の知識を深めたいと思うようになる
- 東京女子医大の斎藤加代子教授が愛媛に講演に来られ、お会いする
『神経筋疾患の患者さんの遺伝子解析』『SMAに対するVPA医師主導治験』
- 国内留学についてご相談、NGSDプロジェクトをご紹介頂き応募

東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター



東京女子医科大学での研修内容

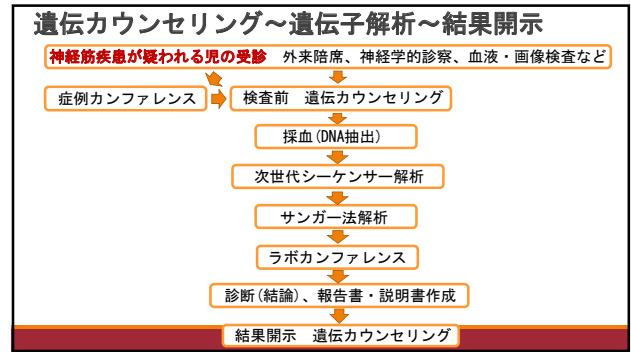
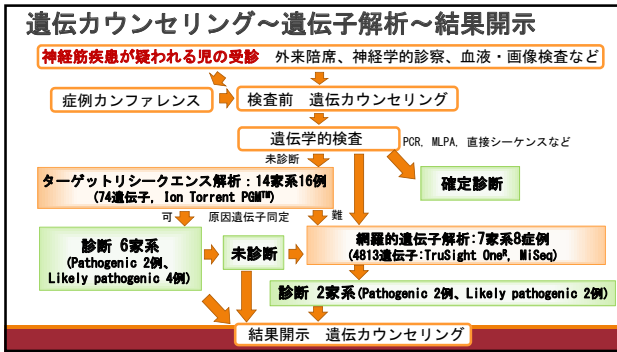
- 遺伝カウンセリング外来陪席・実施
- 遺伝学的検査実技 (次世代シーケンサー: IonTorrent, MiSeqを用いた遺伝子解析)
- ラボミーティング(月1回+α)
- 症例カンファレンス(週1回)
- 月例会
- NIPT会議への参加
- 医師主導治験: サンプルセンターミーティングへの参加、診察陪席
- 学生講義聴講、グループディスカッション補助
- 医学部学生(3年生研究プロジェクト)へのレクチャー
- トンプソン&トンプソン、ゲノム医学 勉強会
- 遺伝医学セミナーへの参加

遺伝カウンセリング外来陪席

- | | | |
|--|--------------------|----------------------|
| ●脊髄性筋萎縮症(SMA) | ● 21トリソミー | ●出生前診断 |
| ●ジストロフィン異常症
(Duchenne型, Becker型, manifesting carrier) | ● Klinefelter症候群 | ● 脊髄性筋萎縮症(SMA) |
| ●福山型筋ジストロフィー | ● Turner症候群 | ● Duchenne型筋ジストロフィー |
| ●筋強直性ジストロフィー | ● Prader-Willii症候群 | ● 福山型筋ジストロフィー |
| ●肢帯型筋ジストロフィー(LGMD) | ● Angelina症候群 | ● NIPT |
| (caveolin-3, IC, calpain-3, 2A, POMT2, 2N, FKTN, 2M) | ● Williams症候群 | ●保因者診断 |
| ●先天性ミオパチー | ● Smith-Magenis症候群 | ● Duchenne型筋ジストロフィー |
| ●眼咽頭型筋ジストロフィー | ● 染色体異常産 | ● Lesch-Nyhan症候群 |
| ●脊髄小脳変性症 | ● Cockayne症候群 | ●発症前診断 |
| ●Charcot-Marie-Tooth病 | ● Wilson病 | ● 家族性アミロイドポリニューロロパチー |
| ●家族性アミロイドポリニューロロパチー | ● Lesch-Nyhan症候群 | ● 脊髄小脳変性症 |
| ●糖原性変性症 | ● Fabry病 | |
| ●神経線維腫症 | ● MODY | |
| | ● MEN1型 など | |

遺伝学的検査

- 次世代シーケンサー解析
神経筋疾患遺伝子パネルを用いたIonTorrentでの解析
TruSight Oneパネルを用いたMiSeqでの解析
(ライブラリー読取、ライブラリー解析、データ解析)
- サンガーシーケンス解析
NGS結果の確認
(PCR増幅、ゲル生成、電気泳動、ジェネティックアナライザー)
- ラボミーティング (月1回+α)
NGSでの検出バリエーションの病的意義の検討・評価
- FCMD3kb挿入変異解析
- DNA抽出 など



SMA医師主導治験・国際共同治験

- 東京女子医科大学で実施されている、SMAに対する医師主導治験、国際共同治験について被験者の診察陪席や、サンプルセンターミーティング等に参加した。
- 医師主導で治験が必要であった背景から、治験を行うための準備やスケジュールの設定、アウトカムの評価などについて、リアルタイムで学ぶことができた。
- 治験への参加により、症状が改善した患児を目の当たりにし、最先端のアンチセンス医薬品治療の実現を実感することができた。

信州大学での研修 2017年1月2週間

信州大学での研修内容

- 遺伝カウンセリング・遺伝外来の陪席
- 細胞遺伝学的検査の見学・実習
- 療育センター小児神経外来の陪席
- 症例カンファレンス・HBOCカンファレンスへの参加
- 信州大学のプロジェクトのミーティング参加



歓迎会

信州大学での遺伝カウンセリング・遺伝外来陪席

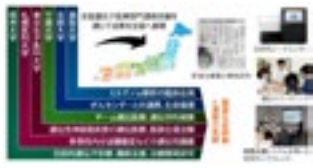
- | | |
|---|--|
| <p>遺伝カウンセリング</p> <ul style="list-style-type: none"> ●不育症(両親の染色体検査について) ●QT延長症候群 ●22q11.2欠失症候群 ●ID、小頭症(NGS解析) ●左室致密化障害・発達遅滞・大頭症(IRUD-P) ●出生前診断(Williams症候群) ●先天性難聴 ●HBOC <p>初診フォローアップ</p> <ul style="list-style-type: none"> ●Cornelia de Lange症候群(診断・放射線治療について) ●21トリソミー 成人期 ●結節性硬化症 成人期 | <p>遺伝外来フォローアップ</p> <ul style="list-style-type: none"> ●Marfan症候群 ●Loeys-Dietz症候群 ●血管型EDS ●神経線維腫症 ●21トリソミー(急速進行に対するアリセプト治療 含) ●染色体異常症 ●Russel-Silver症候群 ●Noonan症候群 ●CFC ●脊椎骨端異形成症候群 |
|---|--|

信州大学での細胞遺伝学的検査実習

- 染色体検査用培養処理、標本作成
顕微鏡観察、核型分析 見学・実習
- FISH法 BAC culture～プローブ標識～蛍光顕微鏡観察 見学・実習
- マイクロアレイ染色体検査・次世代シーケンサーMiSeq セットアップ 見学
- 細胞遺伝学 講義
(核型分析、FISH法での評価・実症例、マイクロアレイ検査結果の評価 など)



NGSD専攻医研修を通して



NGSD専攻医研修を通して


- 遺伝カウンセリングに陪席し、症状が多岐にわたる遺伝性疾患をもつ様々な患者さんと出会い、全身を横断的にみる遺伝医療の重要性を再確認できた。
- 神経筋疾患に焦点をあて、遺伝学的検査を経験できた。侵襲的検査である筋生検を経ずに診断された症例を経験することもでき、遺伝学的検査の臨床応用の進歩を実感することができた。
- 一方で、遺伝学的検査の前から始まる丁寧な遺伝カウンセリングやフォローアップ体制を経験し、遺伝カウンセリングの重要性のみならず、認定遺伝カウンセラーや臨床心理士、臨床検査技師とのチームワークの大切さに改めて気づくことができた。

NGSDプロジェクトについて

- 遺伝診療部門に1年を通じて在籍させていただくことで、単科の外来では経験しえない、多分野にまたがる様々な疾患を持つ患者さんと出会うことができた。
- 多施設で研修させて頂けたことで、施設毎のカウンセリング体制やその工夫を拝見することができ大変勉強になった。
- 日本の遺伝子診療の中心となっている施設で研修できたことで、遺伝学的検査の最先端や治療の最先端、現在の遺伝診療の問題点(IFや検査体制など)についても学ぶことができ、貴重な経験となった。
- 遺伝子診療のご高名な先生方や、同じ専攻医の先生方とお話しをさせて頂く機会に恵まれ、刺激を受けることができた。

謝辞

東京女子医科大学附属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
斎藤加代子教授	浦野真理先生	福嶋義光教授
山本俊至先生	佐藤裕子さん	古庄知己先生
松尾真理先生	渡辺基子さん	浦井敬子先生
荒川玲子先生	金子実基子さん	高野亨子先生
菅野仁先生	青木亮子さん	河村理恵先生
岩崎直子先生	久保祐二先生	黄瀬恵美子さん
山内あけみ先生	細川真一先生	石川真澄さん
近藤恵里先生		
谷口敦夫先生	NGSDプロジェクト	
秋澤叔香先生	関係者の皆さま	
順天堂大学練馬病院	北村裕梨先生	



コースの特色 平成28年度、耳鼻咽喉科医の堀江理恵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。また、インテンシブコースとして産婦人科医で産業医でもある中島貴美医師がカンファレンス、実習に参加した。

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・学会への参加 国際人類遺伝学会（2016.4）、難聴遺伝子診断と臨床応用に関する講習会（2016.4）、第11回小児耳鼻咽喉科学会学術集会（2016.6）、統合データベース講習（2016.9）、第26回遺伝医学セミナー（2016.9）、GCRP（2016.11）、などの学会・研修会に積極的に参加した。

NGSDプロジェクト研修報告

京都大学医学部附属病院遺伝子診療部
堀江 理恵

NGSDプロジェクト研修スケジュール

京都大学での研修内容

1. **遺伝学講義受講**
2. **定例カンファレンスへの参加**
3. **遺伝カウンセリングへの陪席**
 - ・ 京都大学遺伝子診療部遺伝カウンセリング陪席
 - ・ 京都大学社会健康医学系専攻・遺伝カウンセラーコース
 - ロールプレイ実習聴講
 - ・ 難聴遺伝カウンセリング (滋賀県立小児保健医療センター)
4. **遺伝教育**
 - ・ おもしろ理科実験講座 (京都市立葵小学校)
 - ・ 中高生のためのサイエンスカフェ (日本人類遺伝学会主催)

1. 遺伝学講義

社会健康医学系専攻・遺伝カウンセラーコース

1. 遺伝医学講義

(小杉真司先生、和田敬仁先生、三宅秀彦先生)

- ・ 遺伝医療と倫理・社会 (授業回数14回)
- ・ 基礎人類遺伝学 (授業回数14回)
- ・ 臨床遺伝学/遺伝カウンセリング (授業回数19回)

- ・ 網膜再生医療とロービジョンケア (高橋政代先生)
- ・ 出生前診断 (澤井秀明先生) 他

初歩内容からの遺伝医学講義と丁寧な資料による基礎知識の習得

2. 定例カンファレンスへの参加

- ・ 家族性腫瘍カンファレンス (隔週)
- ・ 遺伝カウンセラーコース研究ミーティング (週1回)
- ・ 遺伝子診療部症例検討会 (スタッフミーティング: 隔週)
- ・ 関西遺伝カウンセリング合同カンファレンス(月1回)

(京都大学遺伝子診療部スタッフミーティングの様子)

3. 遺伝カウンセリング外来陪席

- 遺伝性非ポリポーシス性大腸癌：結果開示
- Cowden病：結果開示
- X連鎖性副腎白質ジストロフィー：遺伝カウンセリング
- 多合指趾症：遺伝カウンセリング
- 卵巣癌：治験参加
- 先天性難聴：遺伝子検査

遺伝カウンセリングで聴取すべきポイントを学び習得

関西遺伝カウンセリング合同カンファレンスにて症例発表

ロールプレイ実習 (年間8回)

社会健康医学系専攻・遺伝カウンセラーコース

- リンチ症候群 (HNPCC)
- ダウン症
- 習慣流産
- HBOC
- ターナー症候群
- ハンチントン病
- エーラスタンロス症候群
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー



難聴遺伝カウンセリング

聴覚・コミュニケーション医療センター
聴覚器医療の研究や治験を進める

滋賀県立小児保健医療センター
耳鼻咽喉科

滋賀県立成人病センター研究所
滋賀県立成人病センター耳鼻咽喉科



連携

新生児スクリーニング後の最終精密聴力検査・療育的支援開始機関

難聴遺伝カウンセリング症例

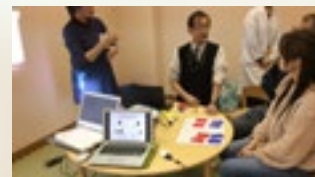
(実施施設：滋賀県立小児保健医療センター)

- ❖ 対象症例：先天性難聴
- ❖ 対象期間：2016年4月～2017年3月 (NGSD研修期間)
- ❖ 遺伝カウンセリング (難聴) 実施件数：33例
 - 初診：18例 (うち難聴遺伝子検査実施：18例)
 - 再診 (遺伝子検査結果開示)：15例
 - CMV-DNA検査 (臍帯) 実施件数：16例
 - IRUD-Pへの参加を希望された症例：3例

聾啞者の遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングの工夫


- 普段の筆談、口話 (唇の動きを読み取る)
- +α 視覚入力をさらに活用
 - ✓ 手話通訳の利用
 - ✓ スライドへの音声言語表記
- 遺伝についての説明
 - ✓ 色カードを用いて対応



聾啞者の遺伝カウンセリングで気づいたこと

- 手話通訳; 筆談と比較し、良好な相互コミュニケーション
- 医学用語通訳の難しさ (常染色体優性遺伝、X染色体など)
- 視点が分散されやすい (3~4ヶ所)


手話、口話、筆談を併用し、より良い遺伝カウンセリングに



4. 遺伝教育; 中高生のためのサイエンスカフェ

テーマ: 保因者診断~自分のこと、相手のこと、どこまで知りたい?

三宅先生



保因者診断メリットデメリットについてディスカッション

4. 遺伝教育; おもしろ理科実験講座


「DNAってなんだろう?」(京都市立葵小学校全学年対象)
(和田先生、堀江、鳥嶋さん、松浦さん、佐藤さん)

内容の企画構成

* 重要なこと

- 一皆が出来る工夫
- 一子供たちに
何をどう伝えるか?

- ゲームを通して多様性を伝える
- 染色体の顕微鏡観察に挑戦




組織染色実習



堀江自家栽培

染色体を顕微鏡で観察



どの部分を見ていたのか?



4. 鳥取大学での研修内容

- 1. 病院実習** (難波先生、岡崎先生、中川さん)
 - 鳥取大学遺伝カウンセリング陪席
 - 小児脳神経科症例検討会、病棟回診
- 2. 遺伝子診療科カンファレンスへの参加**
 - 遺伝子検査症例検討会
 - データ解析検討会
 - 遺伝子診療科カンファレンス
- 3. 遺伝学的検査実習** (足立先生、中山先生、技術補佐員の皆様)
 - 遺伝子多型解析 (DNA抽出、PCR、Sanger法)
 - NGS (DNA濃度測定、ライブラリ調整、データ解析)
 - FACS解析 (白血球表面マーカー分析、データ解析)



1. 病院実習

- ❖ 遺伝子診療科遺伝カウンセリング外来陪席
 - ・ジューベール症候群：CEP290遺伝子変異の保因者診断
 - ・NIPT：SLE合併症例、高齢妊娠
- ❖ 脳神経小児科カンファレンス・病棟・NICU回診
 - ・リ・フラウメニ症候群
 - ・デュシェンヌ型筋ジストロフィー
 - ・Leigh症候群
 - ・West症候群、など

臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが役割分担
マネジメント能力とチーム医療の必要性

2. 遺伝子診療科カンファレンス

- ❖ 遺伝子検査症例検討会
 - ・ファブリ病の遺伝子検査依頼
 - ・ボンベ病の遺伝子検査依頼
 - ・マルファン症候群の遺伝相談
 - ・知的障害の遺伝子検査相談 など
- ❖ データ解析検討会（結果の解釈：臨床情報とのすり合わせ）
 - ・CADASIL
 - ・NF1
 - ・Angelman症候群 など

正確な情報把握と相互連携の大切さ

3. 遺伝学的検査実習：NGS解析

—Wet操作の実践—

DNAの精製

Trusight oneを用いたライブラリ調整

磁気スタンドを用いたビーズへの吸着

MiSeq run

データ解析

クラスター

3. 遺伝学的検査実習：FACS解析

Fluorescence Activated Cell Sorter (FACS)

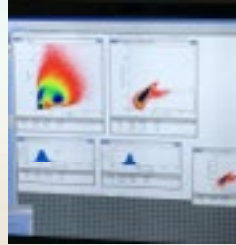
白血球表面抗原の蛍光抗体法

セルソーティング原理

3. 遺伝学的検査実習：FACS解析

実際の解析

レーザーと蛍光色素
蛍光補正を行い、適切な細胞集団へ



丁寧な実習指導により遺伝子工学の知識と手技を習得

信州大学での研修内容

1. **遺伝カウンセリング実習** (古庄先生)
 - ・信州大学遺伝子診療部遺伝カウンセリングに陪席
2. **遺伝子診療部カンファレンスに参加** (福嶋先生、古庄先生)
 - ・臨床症例検討会
3. **細胞遺伝学実習・講義** (涌井先生、河村先生)
 - ・染色体核型分析実習 (染色体分析)
 - ・FISH解析実習 (ニックトランスレーション法)
 - ・データベース使用方法 (UCSC, ClinGenなど)
4. **耳鼻咽喉科実習** (宇佐美先生、宮川先生、茂木先生、西尾先生)
 - ・難聴遺伝カウンセリング陪席 (宇佐美先生、古庄先生)
 - ・遺伝性難聴専門外来の陪席
 - ・耳鼻咽喉科研究カンファレンスへの参加
 - ・耳鼻咽喉科病棟総回診

1. 遺伝カウンセリング実習

- ❖ 遺伝カウンセリング外来に陪席 (古庄先生)
エーラスタンロス症候群 (EDS)、白皮症、習慣性流産、NF-1、拡張型心筋症、HBOC、出生前診断など、他多数

<外来の流れ>

- 症例の身体所見の確認①患者診察②遺伝カウンセリング
- 症例診察という貴重な経験をさせて頂いた
(例：EDSの関節過伸展、白皮症やNF-1症例の皮膚所見など)
 - 患者診察により体調変化を確認することで、より深く充実した遺伝カウンセリング研修となった

長期的な視点で継続した遺伝カウンセリングを実践

2. 遺伝子診療科カンファレンス

- ❖ 臨床カンファレンス (臨床遺伝専門医、診療科専門医、検査技師、認定遺伝カウンセラーが参加し、方針検討と確認など)
 - ・ Pelizaeus-Merzbacher病の拳児希望
出生前診断の希望, 母保因者、第2子罹患 (男児)

- ③ 解析場所 (米国Bayer大学→ 信州大学遺伝子診療部)
解析方法 (間期細胞核2色FISH法) の検討
姉妹の保因者診断 (次世代の出生前診断) の方針検討

チーム医療体制で、将来起こりうる可能性を予測し、事前に対応を検討しておく重要性について深く学ぶことができた

3. 細胞遺伝学実習： 染色体群別分類・染色体核型分析

1. 事前課題への取り組み：
染色体群別分類演習, 染色体核型分析演習

2. 血液検体を用いた染色体分析実習

- ・リンパ球培養
- ・分裂中期染色体の収穫
- ・染色体標本の作製
- ・クロマチン染色 (カルノア染色)
- ・蛍光顕微鏡下での観察と解析



3. 細胞遺伝学実習：FISH解析

- ❖ FISH解析実習 (ニックトランスレーション法)
 - ・ PAR領域にプローブをハイブダイズさせ蛍光標識を行う
 - ・ PAR領域を蛍光顕微鏡で観察し、結果を確認し理解する

- ❖ 細胞遺伝学講義 (涌井先生)
 - ・ 減数分裂
 - ・ FISH領域特異的プローブ
 - ・ データベース使用法 (実習形式)
 - Gene Test, UCSC, ClinGen



丁寧な実習指導により細胞遺伝学の知識と手技を習得

4. 信州大学耳鼻咽喉科研修：
難聴遺伝カウンセリング（宇佐美教授、古庄先生）



CDH23遺伝子変異
SLC26A4遺伝子変異
GJB2遺伝子変異の結果開示

❖ 遺伝教育の充実
信州在住の難聴児のご家族
に対し、乳幼児難聴とは？
から補聴器・人工内耳治療
効果に至るまで、幅広く深
い遺伝性難聴教育を実践し
ていた

丁寧な実習指導により遺伝性難聴の知識と
難聴遺伝カウンセリングの方法を習得

4. 信州大学耳鼻咽喉科研修：

❖ 耳鼻咽喉科カンファレンスへの参加

- NGSを用いた先天性難聴の遺伝子解析研究
- 信州大学を中心とし、全国の医療機関と共同研究
＜学会発表予演会を聴講＞



日本人難聴遺伝子データベースを用い、NGS解析後のデータ情
報から難聴遺伝子変異の絞り込む

☞ 研究立案から考察までの過程を研修させて頂くことができた

❖ 遺伝性難聴専門外来の陪席

❖ 耳鼻咽喉科総回診

咽頭疾患・頭頸部腫瘍・鼻疾患・めまいほか

NGSDプロジェクトに参加して

- ❖ プログラムを通じて、遺伝医療の基礎研究から臨床症例
（50例以上）まで体系的に研修することができた
- ❖ 幅広い分野において経験・見識を深め、専門分野である遺
伝性難聴の研修で専門性を高めることができた
- ❖ 先天性難聴を含む難治性疾患への治療法開発に役立てたい



謝辞

- ❖ 福嶋先生をはじめとするNGSDプロジェクトの
主催者の方々に厚く御礼申し上げます
- ❖ 京都大学遺伝子診療部
小杉先生、三宅先生、和田先生、山田先生
認定遺伝カウンセラーの皆様
遺伝カウンセリングコース大学院生の皆様
- ❖ 鳥取大学遺伝子診療科
難波先生、檜垣先生、足立先生、岡崎先生
中山先生、永田先生、甲斐先生、技術補佐員の皆様
櫻木先生、山崎さん
- ❖ 信州大学遺伝子診療部・耳鼻咽喉科
福嶋先生、古庄先生、高野先生、涌井先生、河村先生
宇佐美先生、宮川先生、茂木先生、西尾先生、野口先生
認定遺伝カウンセラーの皆様

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 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美咲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ことである。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)	遺伝カウンセリング (NIPT)外来実習 (担当:岡崎・難波)	遺伝カウンセリング外来 (担当:難波)	遺伝学的検査の 実習(難波、足立)
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	
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 全国遺伝子医療部門連絡会議(2016.10)に参加した。

NGSDプロジェクト研修報告

鳥取大学医学部附属病院
遺伝子診療科
松村 美咲

NGSD志望理由

- 鳥根大学医学部 小児科にて勤務
小児神経分野をサブスペシャリティに
→鳥取大学医学部 脳神経小児科に国内留学決定
- 鳥取大学医学部 遺伝子診療科とNGSDプロジェクトの存在
小児神経分野では遺伝関連の疾病が多いこと、また過去の遺伝に関する情報を適切に提供できなかった経験から研修をさせていただきたいと考えた。

鳥取大学医学部附属病院



鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科

- 教授 難波栄二先生(生命機能研究支援センター)
- 助教 岡崎哲也先生(脳神経小児科)
- 認定遺伝カウンセラー
- 臨床遺伝専門医(小児科、女性診療科、循環器内科など)
- ジェネティックエキスパート
- バイオインフォマティシャン
- 大学院生

等

遺伝子診療科の一週間

	午前	午後	夕
月			
火	遺伝カウンセリング	遺伝学的検査 検討会	
水	遺伝カウンセリング (NIPT)	遺伝カウンセリング (NIPT)	遺伝子診療科カンファレンス 2回/月
木	遺伝カウンセリング	遺伝カウンセリング	
金	遺伝カウンセリング	遺伝カウンセリング	

遺伝カウンセリング外来

- ・難聴
- ・神経線維腫症1型の疑い(ランゲルハンス巨細胞腫)
- ・ハンチントン舞踏病 発症前診断の相談
- ・ニーマンピック病C型の家族歴のある方
- ・Marfan症候群
- ・NIPT


等

鳥取大学 脳神経小児科からの原疾患検索のための紹介

- ・Leigh症候群疑い
- ・発達遅滞
- ・2回の急性脳症の既往(CACNA1A遺伝子変異の疑い)

等

遺伝学的検査 検討会 毎週火曜日 午後3時30分～5時



検討内容

- 遺伝学的検査結果の検討
- 結果報告の記載の検討
- 診断がつかない時の対応
- 倫理的な対応について
- NGSデータの検討 (質と診断意義の検討)
- 遺伝学的検査の質と体制

勉強会

- NGSのデータ解析の方法
- 遺伝カウンセリング
- キャピラリーシーケンサー
- 個人情報と倫理
- 検査結果の報告
- 検査の質に関して

鳥取大学における
次世代シーケンサーを用いた遺伝学的診断

原因遺伝子が複数ある疾患、原因遺伝子のサイズが大きな疾患が疑われている症例
あるいは
臨床的に遺伝性疾患が疑われるが、特定の疾患に絞ることができていない症例

平成26年10月から平成28年7月までの1年9か月
33例(男性 21例 女性 12例)
年齢: 1-15歳 24例
16歳以上 9例

33例中11例(33.3%)で遺伝学的診断を行うことができた

検査前に疾患の原因として特定の症候群や、疾患の臨床診断がなされていた症例は 33例中22例

- 22例中9例(40.9%)で遺伝学的診断

疾患名	
Joubert症候群(3名) ※うち2例で診断	Leigh症候群(2例)
Sotos症候群(2名)	福山型筋ジストロフィー
非症候性難聴	遺伝性痙性対麻痺
神経線維腫症1型	無汗性外胚葉異形成症
オスター病	水無脳症
家族性大動脈解離	腎血管筋脂肪腫 (結節性硬化症の疑い)
Marfan症候群	進行性家族性肝内胆汁うっ滞
先天性グリコシル化異常症	肢体型筋ジストロフィー(2名)
不整脈原性右室心筋症	

遺伝関連の疾患(実際に受け持った症例)

- グルコーストランスポーター(GLUT)-1欠損症
- ムコ多糖症II型(Hunter症候群)
- Gaucher病
- 副腎白質ジストロフィー
- Sotos症候群
- SPATA5遺伝子変異
- COL4A1遺伝子変異
- SMA II型
- 歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症(DRPLA)
- Leigh症候群

等

札幌医科大学
2016年11月7日～11月12日



札幌医科大学での研修

	午前	午後	夕方
月	オリエンテーション	遺伝カウンセリング症例検討小児神経病棟見学	
火	講義(がんゲノム研究) 医学科4年生の実習のファシリテーター	次世代シーケンサー見学・実習 講義(Lynch症候群)	
水	講義(遺伝医学) 症例検討会	北海道大学遺伝診療部 NIPT外来	講演会 (遺伝性腎がん症候群)
木	小児科遺伝外来	皮膚科遺伝外来	
金	臨床遺伝外来 講義(遺伝性卵巣がん乳がん症候群)		
土	遺伝カウンセリング ロールプレイ研修会	北海道出生前診断研究会	

札幌医科大学での研修

- 家族性腫瘍症候群
→小児神経分野、消化器内科、皮膚科を含めた、
各科の専門性と遺伝医学の知識を兼ね備えた医師が
連携して包括的な治療、支援
- 悪性腫瘍に対し抗がん剤の効果不十分の患者
→遺伝子解析で効果のある抗がん剤を検討
- 口腔内や腸内の細菌叢の遺伝子学的解析
→疾患との関係

札幌医科大学での研修

- 北海道大学遺伝子診療部 遺伝出生前診断外来
産婦人科医による遺伝カウンセリング
通常胎児超音波ではなく出生前診断としての胎児超音波検査
NIPT
- 遺伝カウンセリングロールプレイ研修会
実際にカウンセリングをされている耳鼻科、産婦人科の先生方と
医師役・夫婦役を入れ変わりながらロールプレイ
どのようなことに躓くかを実感
- 北海道出生前研究会
北海道という広大な地域での出生前診断の現状と今後の課題
高齢出産のためNIPTを希望し、結果として受けなかったひとたちの背
景

謝辞

NGSDプロジェクト担当先生がた
札幌医科大学 遺伝医学の先生がた
鳥取大学 遺伝子診療科の先生がた

御多忙の中、ご指導ご鞭撻いただき
心より御礼申し上げます

インテンシブコース研修の実施

□ 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

- 降籙めぐみ先生（佐久医療センター）H28/6～
- 郷司彩先生（徳島大学病院小児科）H28/9
- 運崎愛先生（兵庫県立柏原病院小児科）H28/9
- 家里明日美先生（信州大学医学部附属病院外科学講座）H28/2～

□ 信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース

- 備後真登先生（東京医科大学）H29/1

□ 札幌医科大学 さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース

- 浅野拓也先生（市立函館病院産婦人科）H28/11～

□ 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース

- 曾根原弘樹先生（千葉大学）H28/4～

□ 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

- 土肥聡先生（昭和大学横浜市北部病院産婦人科）H28/6～H29/3
- 千田礼子先生（陸上自衛隊第9師団司令部医務官）H28/7～
- 西崎直人（順天堂大学医学部附属病院小児科）H28/9～
- 坂井昌人先生（地域医療振興協会 東京ベイ・浦安市川医療センター産婦人科）H28/11～

□ 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース

- 中島貴美先生（産業医科大学病院総合周産期母子医療センター）H28/4～H29/3
- 坪内万祐子先生（京都市立病院産婦人科）H28/11～
- 吉岡正博先生（京都大学大学院医学研究科）H29/1～

□ 鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース

- 上野晃弘先生（信州大学）H29/2

氏名	郷司彩
所属	徳島大学病院小児科
研修期間	平成28年9月6日～平成28年9月8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】

普段より小児神経疾患や先天性多発奇形症候群の患者さんを診療する機会が多い為、そのような患者さんの診断や治療をする上で自然と遺伝学にも興味をもつようになりました。徳島大学の人類遺伝学科の井本教授にご教授いただきながら人類遺伝学を勉強していましたが、実際に遺伝子診療部として診療されている信州大学病院での診療を見たいと思い、受講を希望いたしました。

【研修内容】

- 火曜午後：遺伝カウンセリング専門外来見学。症例検討会に参加。
- 水曜終日：稲荷山医療福祉センター専門外来を見学。稲荷山養護学校を見学。
- 木曜午前：カンファレンスを見学。次世代シーケンスの機械を見学。
- 木曜午後：遺伝カウンセリング専門外来見学。ラボミーティング。

【研修成果】

遺伝カウンセリング専門外来では、マルファン症候群や、その類縁疾患の患者さん家族、ポイツイエイガー症候群患者さんなど様々な遺伝疾患の患者さんの診療の様子をみさせていただきました。実際に患者さんを診察することもでき、結合組織疾患の患者さんの皮膚に触れることができたのは大きな経験でした。また、患者さんやその家族への結果開示の方法や、その後のフォローの様子なども知ることができました。

次世代シーケンスの今後の活用についての会議では、臨床の現場にどのようにNGSを用いていくかについて、最前線の内容を詳細に聞くことができました。

稲荷山医療福祉センターや養護学校では、実際に遺伝疾患をもつ患者さんの診療や生活の場を肌で感じる事ができ、より臨床に近い部分での見学ができました。一方で、NGSの機会の見学や、ラボミーティング、高野先生のID外来のスライドなどでは、遺伝領域研究の最先端の情報を得ることができ、大変貴重な経験であったと思います。

この度は貴重な研修をさせていただき大変ありがとうございました。

氏名 運崎愛
所属 兵庫県立柏原病院小児科
研修期間 平成28年9月23日 ～ 平成28年9月23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】

遺伝性疾患の診療・遺伝カウンセリングに興味を持っており、対象疾患・年齢層ともに幅広く研修できる施設での研修を希望しました。

【研修内容】

9月23日午後：遺伝子診療部外来見学

【研修成果】

遺伝性乳がん卵巣がん症候群疑いの患者さんへの疾患や検査についての説明、エーラスダンロス症候群の患者さんの定期診察、ダウン症候群の成人患者さんの診察、妊婦と夫に対しての母体血清マーカーや羊水検査についての説明などを見学しました。

必要な情報の提供、主観を入れず正確に伝えること、クライアントの理解や反応を確認しながら話を進めること、傾聴する姿勢などを実際に見て学ぶことができました。

氏名	備後真登
所属	東京医科大学 臨床検査医学分野
コース名	臨床検査としての遺伝子検査実習集中コース
研修期間	平成29年1月16日 ~ 平成29年1月20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】

私の専門は血液内科であり、遺伝医学と関連があるところとしては血液腫瘍と、血友病などの先天性出血性疾患、あるいは先天性血栓性素因などがあります。凝固系の先天性疾患では単一遺伝子疾患（血友病、アンチトロンビン欠乏症など）が多く、遺伝学的検査としてはサンガーシーケンスが用いられます。しかし遺伝学的検査には他にもG分染法、FISH、マイクロアレイ、次世代シーケンスなどがあり、これらをいつどのように使っていくのか、または実際の手技はどんなものかというものをこれまで勉強する機会はほとんどありませんでしたので、今回信州大学のコースに応募させて頂きました。

【研修内容】

- 月曜 AM：核型分析-手技の見学（検体のカルノア液による溶血と染色体の固定）
- 月曜 PM：染色体分染法講義、FISH法-BAC DNA抽出（コロニーを培地からピックアップ）
NGSD 遠隔会議参加
- 火曜 AM：FISH法-BAC DNA抽出（増殖した大腸菌からDNAを回収）
マイクロアレイ-処理検体アプライとhybridization
- 火曜 PM：核型分析-実習（ハーベスト）、事前課題の解説と演習問題（核型分析）
遺伝子診療部カンファレンス
- 水曜 AM：FISH法-プローブ標識、核型分析-標本展開と顕微鏡観察
- 水曜 PM：FISH法-プローブ精製とhybridization、演習問題の解説
- 木曜 AM：X染色体不活性化解析の講義、FISH法-wash
- 木曜 PM：FISH法-蛍光顕微鏡で観察、ゲノムデータベース講義
- 金曜 AM：UCSC Genome Browserを用いたFISHプローブ検索演習、外来陪席
- 金曜 PM：マイクロアレイ解析の実際の講義

【研修成果】

- ①**分染法**：それぞれの分染法（Q,G,C,R）が検出できる異常とその限界について、学ぶことができた。またG分染法については実際に検体を用いてハーベストから標本展開までを行い、手技を習得することができた。解釈については難しいところも多く、今後多くの症例を経験して学んでいく必要があると感じたが、核型判別のために観察するポイントを講義で学び、実際の症例の標本を検討することで、受講する前よりは確実に力がついたと感じられた。
- ②**FISH法**：マイクロアレイで欠失が疑われた実際の症例検体を元に、genome browserで該当箇所のBACクローンを検索し、プローブを作製してFISH法を行うことができた。講義や実習を通じてFISHの原理や応用、またはその限界（metaphase, interphaseのFISHのメリット・デメリットも含め）を学ぶことができた。24色FISHのそれぞれの方法や注意点についても理解することができた。
- ③**マイクロアレイ法**：プロトコールはキットによって決まっており、実際手を動かして実習を行うことはなかったが、最も大事なデータの解釈等については症例ベースの講義を通じて多く経験することができた。検査でわかること、検査の限界だけでなく、実際の遺伝カウンセリングにどのようにいかしていくかということの感覚もある程度つかむことができた。

全体を通して、どういう異常を検出するためにどういう検査を選択すればよいか（アルゴリズム）が学べた。

氏名	土肥聡
所属	昭和大学横浜市北部病院・産婦人科
研修期間	平成28年6月10日～平成29年3月23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】

臨床遺伝専門医試験合格のために、インテンシブコースを受講することで様々なケースに対応できる遺伝カウンセリングの知識と技能を得たいと考えていたからです。それまで産婦人科を中心とした遺伝カウンセリングを実践してきたものの、科に区切られることのない、より幅広い遺伝カウンセリングをしたいと希望していましたが、私は週1日しか研修日を持つことができず、半ば諦めていました。そのようなとき、NGSDプロジェクト・インテンシブコースの存在をネット検索で偶然にも知り、所属医局と相談してインテンシブコースを受ける機会を得ることができました。

【研修内容】

金曜終日：午前・午後 遺伝カウンセリングに陪席。昼：症例検討
月 1 回：月例会（勉強会）

【研修成果】

- ・臨床遺伝専門医試験に合格、臨床遺伝専門医として所属施設で活動しております。
- ・産婦人科に限定されることのない、分け隔てなく様々なクライアントの遺伝カウンセリングの受け入れができるようになり、自信を深めました。
- ・遺伝カウンセリングに必要な知識・技術を得ることができました。

氏名	中島貴美
所属	産業医科大学病院 総合周産期母子医療センター
研修期間	平成28年4月1日 ~ 平成29年3月31日
研修場所	京都大学病院 遺伝子診療部

【受講動機】

NIPTが学会で話題になっていた時期に学外の出生前診断セミナーに参加したことが今回受講のきっかけでした。その後、日々の診療の中で、羊水検査の結果説明の仕方や、遺伝性血液疾患を持つ母体に対して胎児や分娩のリスクをどうやって説明するのがいいか考える機会もありました。当時は院内で遺伝カウンセリングに触れる機会が少なかったため、一度きちんと学びたいと思い、思い切ってNGSDコースに志願しました。

動機は周産期分野でしたが、学会・セミナーに参加して、婦人科分野では遺伝性腫瘍、生活習慣病などの健康リスクにも遺伝要因が大きく関与していることを知りました。

どの診療科でも遺伝学の知識と遺伝カウンセリングは必須と考え、京都大学病院での受講を希望しました。

【研修内容】

- 4月～7月：系統講義（大学院授業を受講）
 - 8月～：院内遺伝カウンセリング陪席（4症例・・・乳がん、乳がん、小児の難聴、FAP）
 - 9月～：大学院生ロールプレイ実習に参加
- 年間を通じて、合同カンファレンス参加（隔週金曜）

【研修成果】

遺伝学を系統的に学ぶことができ、遺伝診療に関わる医師だけでなく認定遺伝カウンセラーコースの大学院生と接する機会も多くあり刺激になりました。

これまでは産婦人科の視野でしか考えることができませんでしたが、小児科・神経内科疾患、実際に陪席した症例では小児の遺伝性難聴を疑う場合のカウンセリングに関わることができ、患者家族への説明の仕方は勉強になりました。

ロールプレイではコミュニケーションの取り方についても意見が飛び交い、遺伝カウンセリングだけでなく普段の面談の参考にもなりました。その疾患について一義的に説明するのではなく、クライアントは何が心配で来院したのか、その人にとって必要な情報は何か、限りあるカウンセリング時間内で必要なことをきちんと伝えるということは、改めてとても勉強になりました。普段の診療・面談でも重要なことだと思います。

鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース

(研修報告書より抜粋)

氏名 上野晃弘

所属 信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター

研修期間 平成29年2月6日 ~ 平成29年2月14日

研修場所 鳥取大学医学部生命機能研究支援センター・同医学部附属病院遺伝子診療科

【研修内容】

	月	火	水	木	金
7:45		脳神経小児科			
9:00	オリエンテーション	回診			
10:00	実：NGS:Wet library 調整	回診後症例検討	講：シャペロン療法	実：NGS Wash&Run	講：VCFファイルのアノテーション方法
10:40		実：NGS wet library 調整			
11:00			GC：NIPT 初診	講：Sample CSVファイル作製	復習
13:30	実：NGS:Wet library 調整	発表準備	実：NGS:Wet library 調整	実：Sanger Sequence 結果解析 データベース活用	復習
14:00		神経内科外来陪席			
15:30			復習	自験例でデータベース活用	LinuxとRスクリプトを用いたアノテーション実習
16:30		遺伝学的検査検討会 小生も発表			

※注 講：man-to-manでの双方向型講義、実：Hands-on形式の遺伝子解析実習、GC：陪席した遺伝カウンセリング

【研修成果】

研修は平日7日間と短い期間であったが、①次世代シーケンサーの最初から最後まで②遺伝学的検査検討会で認定遺伝カウンセラーに求められる発言、③遺伝子の関連した疾患の治療への止む無き挑戦など、解析分野、遺伝カウンセリング分野、治療開発分野のそれぞれのエキスパートの専門性について幅広い観点で学ぶことができたといえる。

遠隔会議・連携協議会等の開催

遠隔会議、認プロ・NGSD 合同フォーラム、連携協議会、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14回遠隔会議 平成28年6月6日	17名	・4週間研修/インテンシブコース調整 ・修了証発行の検討 ・広報検討
第15回遠隔会議 平成28年7月4日	13名	・4週間研修/インテンシブコース調整 ・専攻医応募状況の確認
第16回遠隔会議 平成28年8月1日	18名	・4週間研修/インテンシブコース調整 ・専攻医応募状況の確認 ・年次報告書の検討
第17回遠隔会議 平成28年9月7日	16名	・4週間研修/インテンシブコース調整 ・専攻医応募状況の確認 ・年次報告書の検討
第18回遠隔会議 平成28年10月3日	18名	・専攻医の承認 ・4週間研修/インテンシブコース調整 ・“認プロ”・“NGSD”合同シンポジウムの検討
第19回遠隔会議 平成28年11月14日	22名	・連携協議会準備 ・中間評価実施の準備 ・“認プロ”・“NGSD”合同シンポジウムの準備
第20回遠隔会議 平成28年12月12日	10名	・4週間研修/インテンシブコース調整 ・連携協議会準備 ・プログラム見直し（現状と課題、改善）
“認プロ”・“NGSD” 合同シンポジウム 平成28年12月18日	90名	詳細は45ページ参照
第21回遠隔会議 平成29年1月16日	17名	・専攻医の承認 ・連携協議会準備 ・会計処理について
第4回連携協議会・専攻医報告会 平成29年2月3日	42名	詳細は46ページ参照
第22回遠隔会議 平成29年2月20日	19名	・連携協議会報告 ・会計処理について ・外部評価委員会準備
第3回外部評価委員会 平成29年3月3日	17名	詳細は48ページ参照
第23回遠隔会議 平成29年3月24日	11名	・中間評価結果の共有 ・改善計画書の検討
第24回遠隔会議 平成29年3月31日	24名	・第3回外部評価委員会の報告 ・改善計画書の検討

統合データベース講習会の開催

日 時 平成28年9月12日（月）10:30～17:30

会 場 東京女子医科大学先端生命医科学研究所 TWIns 2階会議室

参加者人数 43名（学外 27名、学内 16名）

【プログラム】

10:30～10:35	受入れ機関挨拶 齋藤 加代子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）
10:35～12:00	「NBDCの紹介とNBDCが提供するサービス」 森 亮樹（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）
13:00～15:00	「次世代シーケンスデータベースの使い方」 大田 達郎（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）
15:10～17:10	「次世代シーケンスデータを用いたオミクス解析」 鈴木 絢子（国立がん研究センター先端医療開発センター）

【アンケートより】

1. 講習の難易度に関して

事後のアンケートより「NBDCの紹介とNBDCが提供するサービス」については82%、「次世代 シーケンスデータベースの使い方について」は62%の受講者がちょうどよいと感じていた。一方、「次世代シーケンスデータを用いたオミクス解析」については39%が非常に難しいと答えており、実習しながら話についていくことが困難なようであった。Linux 経験の有無でクラスを分ける工夫がよいかもかもしれないとコメントがあった。

“認プロ”・“NGSD”合同シンポジウムの開催

2016年12月18日、ANAクラウンプラザホテル金沢において、「北陸認知症プロフェッショナル医養成プラン（認プロ）」「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）」合同シンポジウムを開催しました。



▲認プロ・NGSD合同シンポジウムに約90名が参加

金沢大学の山崎光悦大学長の挨拶に続き、認プロを代表して山田正仁教授より、NGSDプロジェクトを代表して福嶋義光教授より、プロジェクト紹介がありました。



▲NGSD信州大学教授 福嶋義光

セッションIの「遺伝子医療の新展開」では、古庄知己准教授（信州大学）、難波栄二教授（鳥取大学）、斎藤加代子教授（東京女子医科大学）より遺伝子医療について、セッションIIの「認知症の遺伝的側面」では、池内健教授（新潟大学）、森啓特任教授（大阪市立大学）、井上治久教授（京都大学）より認知症医療についてご講演いただきました。



▲信州大学准教授 古庄知己



▲鳥取大学教授 難波栄二



▲東京女子医科大学教授 斎藤加代子

合同シンポジウム終了後の懇親会においては、和やかな雰囲気の中で情報交換を行い、参加者同士の親睦が深まりました。



第4回連携協議会・平成28年度専攻医報告会の開催

平成29年2月3日、京都大学医学部G棟2Fセミナー室Aにおいて、NGSDプロジェクトの第4回連携協議会および平成28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）および外部評価委員、合わせて42名が参加し、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めた。

■ 第4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28年度事業活動報告（福島）
 - (1) 会議・講習会
 - ・ 遠隔会議開催、統合データベース講習会開催、認プロ・NGSD合同フォーラム開催、第4回連携協議会開催・平成28年度専攻医報告会開催、第3回外部評価委員会開催予定
 - (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
 - ・ 専攻医研修の修了証の発行（平成27年度専攻医5名）
 - (3) 平成29年度専攻医募集・広報活動
 - ・ 1次募集（H28/6/1～H28/9/30）、追加募集（H28/10/1～）、NGSDのHPで広告掲載、広告チラシ（ポスター、A4三つ折）を各校で掲示および全国遺伝子医療部門連絡会議等で配布
 - ・ 平成27年度年次報告書を作成し、全国遺伝子医療部門連絡会議（115機関）、都道府県がん診療連携拠点病院（49機関）に郵送
4. 平成28年度活動報告（各校10分程度）
5. 平成29年度の活動計画について（古庄）
 - ・ 平成30年度専攻医募集（募集期間：2017/6/1～2017/9/30予定）
 - ・ 公募のパンフレット、ポスター作成
 - ・ 遠隔会議開催（月1回程度）
 - ・ ログブックの活用
 - ・ 専攻医10ヶ月研修、他大学での4週間コース（2回程度）
 - ・ インテンシブコース研修の実施
 - ・ 統合データベース講習会開催・参加
 - ・ HPにて専攻医公募、研修・活動報告を行う
 - ・ 認プロ・NGSD合同フォーラム開催（※今後検討）
 - ・ 第5回連携協議会・平成29年度専攻医報告会開催（平成30年2月予定）
 - ・ 第4回外部評価委員会開催（平成30年3月予定）
 - ・ 専攻医研修の修了証の発行（平成28年度専攻医6名）
 - ・ 平成29年度専攻医について
6. 会計担当より（斉藤）
7. 質疑応答・その他（福島）

- 8. 外部評価委員より挨拶（玉置）
- 9. 閉会の挨拶（小杉）

■ 平成28年度専攻医報告会

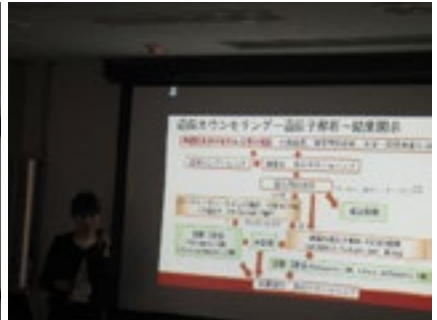
平成28年度専攻医による報告会を行った。1人10分程度、活動報告を行った。



▲上野専攻医(信州大学)



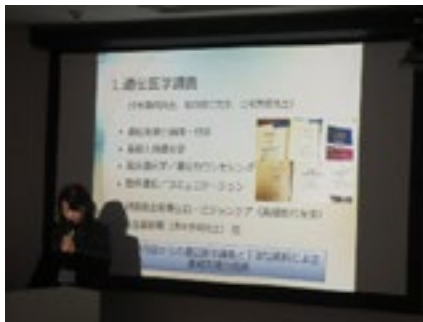
▲水上専攻医(札幌医科大学)



▲日野専攻医(東京女子医科大学)



▲奥主専攻医(千葉大学)



▲堀江専攻医(京都大学)



▲松村専攻医(鳥取大学)



▲平成28年度専攻医6名



第3回外部評価委員会の開催

平成29年3月3日、東京女子医科大学において、NGSDプロジェクトの第3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）
清水孝雄（国立国際医療研究センター）

【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）

- ・ 必要最小限の人員配置で、事務局機能集約化などの努力と配慮により効率よく事業が進んでいる。本プログラムで蓄積された教材などのアーカイブ化を今後図るのには、遺伝医療の専門的な知識のある技術補佐員の増員が、予算に余裕がある場合には望まれる。
- ・ 国内外で成果発表がなされている。国際学会の参加経験は国際的な視野を持ちつつ本邦の遺伝医療水準を上げるために必要である。論文発表がなされたことは大きく評価できる。
- ・ 本プログラムに関する広報は、教員側からのみであり、これまではそれで十分であった。しかしすでにスーパードクター自身が、成果発表によって本プログラムの広報の役割も十分に果たす実績がでていることから、スーパードクターを自ら再生産する仕組みを考える時期に到達したものと考え。例えば、関連学会でブースを出し、本プログラム修了スーパードクターと現在研修中の専攻医が、本プログラムがどのような成果を上げているかを直接に参加者にアピールし、同世代の医師を本プログラムにリクルートし、ともに学ぶ仲間を増やすなど。
- ・ プログラムの問題や課題が、積極的に挙げられ、討論されていることが評価できる。課題として挙げられた点の改善策も、実現可能な範囲であり、特に本事業終了後の医員確保の方策は重要である。課題で挙げられているが、改善策が十分に挙げられていない項目もあり、引き続いての検討も必要である。
- ・ 昨年度の評価への対応として、京都大学で開催された協議会に出席する機会をいただいた。専攻医の発表から、到達度が予定通り、もしくはそれよりも深化していることが判明し、高い専門性をもつスーパードクターが本事業で確実に養成されていることが明らかになった。このような協議会を通じて、スーパードクター間の医学上また個人的な交流が深まることは、次世代遺伝医療の核となる方たちの全国ネット構築の役割を果たすことについても大きな意義がある。また各校の特徴を互いに知ることで高いレベルでの平準化が、養成される専攻医同士で自主的になされることにも意義がある。

これらの内容を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。

IV. 參考資料

平成28年度大学改革推進等補助金（大学改革推進事業）調書

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・濱田 州博 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	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 (別紙1)
- 9. 具体的な事業内容 (別紙1)
- 10. 本年度の補助事業実施計画 (別紙1)
- 11. 補助対象経費の明細 (別紙2)
- 12. 設備備品費補足表 (別紙3)
- 13. 平成28年度大学改革推進等補助金の配分予定

(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

- 14. 平成28年度の補助対象経費 (①+②)

(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)	40,970	50,000	50,000
補助金申請予定額 (①)	40,970	50,000	50,000
自己収入等予定額 (②)	0	0	0

- 15. 参考資料

平成29年度以降の補助事業実施計画

【平成29年度】

- ① 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ② 4月～3月 研修に必要な機器、試薬等の購入
- ③ 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
- ④ 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ⑤ 4月～3月 標準インテンシブコースの継続的实施
- ⑥ 統合データベース講習会の実施
- ⑦ 4月～2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、専攻医の全国公募
- ⑧ 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
- ⑨ 2月～3月 専攻医報告会の実施
- ⑩ 4月～3月 on the job トレーニングの見直し・改善

【平成30年度】

- ① 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ② 4月～3月 研修に必要な機器、試薬等の購入
- ③ 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
- ④ 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ⑤ 4月～3月 標準インテンシブコースの継続的实施
- ⑥ 統合データベース講習会の実施

- ⑦ 4月～2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、専攻医の全国公募
- ⑧ 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
- ⑨ 2月～3月 専攻医報告会の実施
- ⑩ 4月～3月 on the job トレーニングの見直し・改善

【平成31年度】(財政支援期間終了後)

- ① 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ② 4月～3月 on the job トレーニングの実施
- ③ 4月～3月 標準インテンシブコースの継続的实施
- ④ 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、専攻医の全国公募
- ⑤ 4月～3月 on the job トレーニングの見直し・改善
- 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を身につけさせることである。本事業により、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」が養成されることが期待される。

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実施することである。各連携大学において、研修に必要な機器、試薬等を購入、必要な人材を雇用した上で、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。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、情報交換を行う。また、平成27年度から開始したインテンシブコース(短期集中研修プログラム)を引き続き実施することにより、遺伝子医療の普及を図る。本事業推進に必要な情報収集・広報活動を行うとともに、HPで情報提供を行い、次年度の専攻医を全国公募する。さらに専攻医報告会を実施し、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 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。
- ② 研修に必要な機器、および試薬等を購入する。
- ③ 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。
- ④ 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。
- ⑤ 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を引き続き実施する。
- ⑥ 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東京女子医科大学にて実施する。
- ⑦ 国際人類遺伝学会、米国人類遺伝学会、各種セミナー・研究会などに参加することにより、本事業推進に必要な情報を収集するとともに、それらの機会を利用して、次年度の専攻医の全国公募に向けての広報活動を行う。また、HPにより、広く情報提供を行う。さらに、「北陸認知症プロフェッショナル医養成プラン」との合同シンポジウムを金沢で実施し、広報活動、情報交換を行う。
- ⑧ 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。
- ⑨ 専攻医の報告会を実施する。
- ⑩ 本事業に関係するステークホルダーからの要望を受け、常にプログラムを見直し、改善を図る。また、研修手続き方法や研修報告書の様式を標準化し、プログラム実施の効率化・円滑化を図る。

10. 本年度の補助事業実施計画

- ① 4月～3月 遠隔会議の継続的实施
- ② 4月～3月 研修に必要な機器、試薬等の購入
- ③ 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
- ④ 4月～3月 on the job トレーニングプログラムの実施
- ⑤ 4月～3月 標準インテンシブコースの継続的实施
- ⑥ 9月 統合データベース講習会の実施
- ⑦ 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・専攻医の全国公募
- ⑧ 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
- ⑨ 2月～3月 専攻医報告会の実施
- ⑩ 4月～3月 on the job トレーニングプログラムの見直し・改善

「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 新規治療法の開発、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、 入力、 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) 連携協議会連絡会議(計8回) <ul style="list-style-type: none"> 遺伝子解析実習用機器導入、指導教員 H27年度からのon the jobトレーニング OJTトレーニングカリキュラムおよび短期研修コースカリキュラムの構築 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 ホームページを制作し、本事業を広報 	<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生受け入れ(6名) JST主催の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"> OJTプログラムの開始 多様な短期研修コース推進の開始 HPの更新、PR活動の継続 	<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生受け入れ(6名) JST主催の統合データベース講習会開催 第4回6大学連携協議会(東京都) 第3回外部評価委員会(東京都) <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"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修生受け入れ(6名) JST主催の統合データベース講習会開催 第5回6大学連携協議会(光州市) 第4回外部評価委員会(東京都) <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"> 本プログラム履修者受け入れ(6名) 短期研修コース履修生受け入れ(6名) JST主催の統合データベース講習会開催 第6回6大学連携協議会(米子市) 第5回外部評価委員会(東京都) <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
アウトプット (結果、 出力)	<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 連携協議会連絡会議(計8回)のべ160名 コーディネーター1名、遺伝カウンセリング1名、事務補佐員2名採用 <ul style="list-style-type: none"> OJT履修者受け入れ体制の確定 OJTカリキュラムの決定 	<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2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"> 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"> 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(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"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の中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"> 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(東京都)20名 第4回外部評価委員会(東京都)12名 <ul style="list-style-type: none"> OJTの成果発表(連携協議会) 事業の中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"> 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5回外部評価委員会(東京都)13名 <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
定量的なもの					
定性的なもの					
定量的なもの					
定性的なもの					
アウトカム (成果、 効果)	<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標準化される 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、最新の遺伝子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子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子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子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子解析能力が向上する

③ 推進委員会所見に対する対応方針

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ウェブ上への形成に基かる加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大学プログラム運営者および事務局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6大学の進捗を確認し、必要となる活動を行うとともに、アウトプット、アウトカムを年度ごとに示して、外部評価委員会より推進度の評価を受け、工程管理を行う。進捗確認の知識だけでなく、現実に生じる遺伝性難病治療のマネージメントの展開に対する能力を養成するOJTは初めの試みである。修了生が全国の遺伝子診療部門等に就任することを支援し、わが国の難病治療の発展に貢献する。
②	事業の専任に当たっては、学長、学部長等のリーダーシップのもと、主体的な事業推進の方針・実行方について、全体的な課題を把握し、具体的な課題を抽出し、推進体制を構築すること。また、推進体制の構築やOJT医療の推進の観点から、学外の組織にも積極的に参画し、事業の推進を実現できる体制を構築すること。	連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。全国遺伝子診療部門連携協議会を設立し、連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。また、連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。また、連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。
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、主体的な事業推進の方針・実行方について検討すること。また、多くの大学に自らの教育改善を進める議論に活用してもらうため、進捗大学が別表に示す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、上で、地域や社会に対して分かりやすく情報発信すること。	各大学は、すでに設置されている遺伝子診療部門において、オンライン上で連携6大学と連携する。全国遺伝子診療部門連携協議会を設立し、連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。また、連携6大学の学長、学部長、医学部長、医学部部長等の専任者を挙げた事業推進の体制を構築する。

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
● 更入れ目職人数を速成するために、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。	高度専門医療機関の遺伝子診療部門が所属する全国協議会である、「全国遺伝子診療部門連携会」を通じて、専攻医の募集・OJTプログラムの展開などを積極的に広範とする。
● 各大学の受入れ医師数が年1名で足りない印象を受けることから、例えば参加施設を増やすなど、更なる充実を期したい。	・他部門の医師研修中の医師等を対象とした短期プログラムである、「短期研修コース」を新たに設置し、遺伝性難病治療に対応能力を持つ・本プログラムで確立したOJTプログラムを、全国遺伝子診療部門連携会を通じて、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。
● 教育プログラム、コースの概要について、修了要件の不透明(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透明(各履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、履修者に分かりやすく修正を行うこと。	本コースの修了要件を以下の通りとする 1. 専攻医、6大学OJT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. 専攻医、小児科、成人科、遺伝性難病、神経疾患の全ての領域を含む、臨床経験(遺伝性難病・カウンセリング)が合計90時間(専攻30時間、診療30時間、事後検討30時間)以上であり、かつ、代表的な10種の疾病(遺伝性難病の実践内容)との修業を記載し、遺伝性難病治療に必要となる知識・技能を習得すること。 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6例以上であること。 4. 指導者の管理のもとで臨床遺伝カウンセリング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、所属コース担当教官による口頭試験に合格すること。 6. 4機関の他施設実務経験についての報告書をもとめ、連携協議会の定められた規定により発表を行うこと。
● 本事業ホームページ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の二重線をお願いします。)	本コースの履修科目は以下の通りとする <必修科目> 1. 各大学の遺伝子診療部門に所属し、指導者の指導を受けながら下記の業務に参加 ・遺伝学的検査・診療(患者家族情報の取捨、取捨、リスク判定)(30時間以上) ・遺伝カウンセリング(周産期、小児科、成人科、遺伝性難病、神経疾患の全ての領域)の全ての実務経験し、ログブックを作成する。(90時間以上) ・難病治療に必要となる遺伝学的検査(ゲノム解析)を実施する(遺伝子情報に基づく最新の検査・ケアの方法を体験し、エビデンスに基づいたマネジメント案を患者に提案する)場面を体験する(50時間以上) ・ゲノム解析・遺伝学的検査の実務(遺伝性難病、出生前診断、原因診断、発症前診断、多因子遺伝におけるリスク診断、等)における解析・検査を実施すること。また、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を実務を行う場面を体験する(50時間以上) 2. JST主催「統合データベース講習会」への参加 (8時間) 3. 連携6大学の連携合同カンファレンス(毎月1回)への参加 (12時間) <選択必修科目> 下記の4機関の選択必修コースを8週間以上選択する。 ・九州大学選択必修コース(小児科・周産期・成人科)にわたる包括的遺伝子診療への参加、マイクロアレイ染色体検査実務、治療研究実務、等) ・千葉大学選択必修コース(遺伝性難病診療の横断的な診療への参加、地海ネットワークの構築や運営への参加、等) ・札幌医科大学選択必修コース(遺伝学的検査のACGEの理解と基本手技習得、次世代シーケンサー体験、多職種からなるチーム遺伝医療への参加、等) ・東京女子医科大学選択必修コース(遺伝性神経筋疾患の診療への参加、conventional遺伝子検査から次世代シーケンシング解析、患者登録・フォローアップ、医師主導治療の役割、等) ・京都大学選択必修コース(遺伝子診療部における包括的遺伝子診療への参加、家族性難病未診断への参加、遺伝カウンセリングと協働するチーム医療への参加、院内ネットワーク構築や運営への参加、等) ・鳥取大学選択必修コース(遺伝子診断技術講習、次世代シーケンサー解析技術、難病治療実務講習、難病診療実務、遺伝子診療への参加、等)

本事業ホームページ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の二重線をお願いします。)

当該事業ホームページURL <http://www.nsgad-project.jp/>

1. 総括表

(1) 取組概要

〈テーマに関する課題〉

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%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。

〈事業の概要〉

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。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、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。全国遺伝子医療部門連絡会議を通じ、全国的な普及を図る。

(2) 達成目標に対する進捗状況

【達成目標】

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。

- 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
- ② 新規治療薬の開発、医療機器の開発に関与できる
- 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

【達成目標に対する進捗状況】

本事業「難病克服！ 次世代スーパードクターの育成」(NGSD)の目標は、全国遺伝子医療部門連絡会議で培われてきた6大学の連携を基盤に、on the job トレーニング(OJT)を通じて、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の臨床遺伝専門医を養成することである。そのために、平成26年度、各大学病院の病院長および診療科長会に平成27年度以降、NGSDに参加する専攻医の身分保証(医員枠の確保)を承認していただいた。また次世代シーケンサー等の遺伝子解析実習用の機器を整備し、毎月行われる遠隔会議において、各大学における準備状況を確認し、OJTカリキュラムを確定した。

採択時に、推進委員会から指摘された受入れ医師数が少ないことについては、各大学での医員枠の確保が困難であることから、1年間フルタイムの研修コース(NGSD)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集中コース(インテンシブコース)を新たに設置し、ゲノム医療人材育成の普及を図ることとした。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OJT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。

毎月行われる遠隔会議、年度末に行われる専攻医成果報告会、連携6大学の研修責任者・関係者が集う連携協議会、外部評価委員会などが計画通りに行われ、充実した事業がほぼ当初の計画通りに展開されている。

平成27年度には、計5名の専攻医がNGSDコースを修了し、そのうち1名は臨床遺伝専門医資格を取得した。臨床遺伝専門医の認定試験を受験するためには、3年間の臨床遺伝に関する研修が必要であるため他の専攻医は今後、臨床遺伝専門医の認定試験を受験する予定である。平成28年度には計6名がNGSD専攻医として研修を受けている。また、インテンシブコースには、今までに計16名が参加し、各人のスキルアップに繋がっている。

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、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ある。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いきたい。

本事業は関連する複数の大学がそれぞれそれぞれの特色、強みを生かして連携し、その連携を生かして遺伝医療・ゲノムを担う医師を育成する画期的な教育・研修プログラムであり、健康・医療戦略(平成26年7月22日閣議決定)のもとで作成された「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)」に本事業が紹介されている。

(4)これまでの取組全般における成果・効果

○本事業の実施によって解消することを目指している課題に対する成果・効果及び本事業の実施による付随的な効果等
○新しい人材養成システム等が導入されたことによる、従来とは異なる新規性・独創性のある成果・効果
○連携大学、自治体、地域医療機関、民間企業等との連携体制の構築による成果や効果
などについて、可能な限り数値的な根拠を示しつつ、具体的に記入してください。

【取組全般における成果・効果】

NGSDは、経験豊富な臨床遺伝専門医によるon the jobトレーニング(OJT)を通じて、下記①から⑥の能力を養うことを目標としている。①人間の多様性に配慮した診療能力、②新しい知見を検索・吟味し、応用する能力、③遺伝学的診察・ケアを行う能力、④適切な遺伝学的検査を提案・実施する能力、⑤エビデンスに基づく遺伝学的マネジメントを行う能力、⑥遺伝カウンセリングを行う能力。

【本事業の実施によって解消することを目指している課題に対する成果・効果及び本事業の実施による付随的な効果等】

<ゲノム時代の臨床遺伝専門医の診療スキルの獲得>

平成27年度、5人の専攻医がNGSDを修了した。5人は、外来実習を通じて様々な遺伝性・先天性疾患患者の診療および遺伝カウンセリングに参加し、診療録記載、患者診察、紹介状・返書・説明書の作成、検査オーダー、他施設への検体送付など臨床遺伝専門医に必要な診療スキルを身につけた。数か月のトレーニングの後、指導医の見守りのもと実際に遺伝カウンセリングを行うことができるようになった。

<ゲノム解析の実践>

担当ケースを中心とした遺伝学的検査の実践を通じて、染色体検査(G分染法、FISH法、マイクロアレイ染色体検査)や次世代シーケンスなどの遺伝学的検査について実地で学ぶことができた。

<遺伝医学・ゲノム医学の復習>

各施設において行われている特色ある遺伝学教育の聴講や臨床遺伝関連学会が開催している研修会への参加により、遺伝医学、ゲノム医学の知識の整理を行うことができた。

<情報発信>

担当ケースの中から、貴重なものを臨床的・基礎的に掘り下げて検討し、国際人類遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本小児遺伝学会などで積極的に発表した。現在、論文作成に向けて取り組んでいる。

<多様な遺伝医療・ゲノム医療の経験>

所属施設の他に、4週間のトレーニングプログラムを原則的に2つ以上履修することを通じて、他施設の特色ある診療・研究の取り組みを学ぶことができた。こうした取り組みを通じて、上記①～⑥までの能力をバランスよく向上させることができたといえる。この中で1人の専攻医が臨床遺伝専門医試験に合格した。残る4人も今後の受験を目指して、所属施設のなかで研修を継続している。平成28年度、全6施設に専攻医が配属されている。指導医・施設の指導経験の蓄積もあり、それぞれが順調に研修を行っている。

【新しい人材養成システム等が導入されたことによる、従来とは異なる新規性・独創性のある成果・効果】

従来難病診療に従事する医師は、所属診療科の枠内で限られた指導者・限られた症例を通じて研修が行われていた。NGSD専攻医は、1年間の集中的なトレーニングの中で、従来型の各診療科での研修では習得しにくかった小児から成人まで多臓器にわたるゲノム時代の臨床遺伝専門医のスキルを身につけることができた。

【連携大学、自治体、地域医療機関、民間企業等との連携体制の構築による成果・効果】

連携大学とはこれまでも全国遺伝子医療部門連絡会議の中心的施設として交流があったが、本事業により月1回の遠隔会議でコミュニケーションを図るようになったこと、連絡協議会・外部評価委員会等で実際顔を合わせて話し合いをする機会が増えたこと、さらには、専攻医の人的交流が盛んになったことで、互いの施設の優れた点や自施設の改善点などを深く理解するきっかけとなった。こうした気付きは、連携大学が臨床遺伝および難病診療拠点施設としてさらなるステップアップをすることにつながる貴重なものであった。実際、連携施設を核に、臨床シーケンスを国内で先頭に立って推進する「第一次先進的ゲノム医療実装施設」制度が日本医療研究開発機構(AMED)の支援のもとに誕生することにつながった。

【定量的に示すことのできる成果・効果(事業前後での比較等)】

NGSDは、OJTを通じて、先端的かつ包括的な臨床遺伝学の能力を持つ次世代の難病専門医を養成することであり、これまで系統的な研修システムのなかった画期的な研修プログラムである。本コースにおいて、平成27年度5人、平成28年度6人の専攻医が研修を行っている。また、これまでにインテンシブコースにおいて、16人が研修を行った。平成27年度NGSD専攻医の成果は以下のとおりである。

①信州大学専攻医:周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての領域を含む遺伝カウンセリングの経験が270時間(本コースでは90時間以上を推奨)、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査演習の経験時間が5例以上で93時間(50時間以上を推奨)であった。国内学会での発表を2回(日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会)、国際学会での発表を1回(国際人類遺伝学会)行った。関連研修会に3回参加した。

②千葉大学専攻医:周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての領域を含む遺伝カウンセリングの経験が107時間、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査演習の経験時間が5例以上で29時間あった。関連研修会に3回参加した。

③東京女子医科大学専攻医:周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての領域を含む遺伝カウンセリングの経験が164時間、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査演習の経験時間が5例以上で252時間あった。関連研修会に3回参加した。

④京都大学専攻医:周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての領域を含む遺伝カウンセリングの経験が138時間、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査演習の経験時間が5例以上で57時間あった。関連研修会に8回参加した。

⑤鳥取大学専攻医:周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての領域を含む遺伝カウンセリングの経験が105時間、指導者の指導を受けてのゲノム解析・遺伝学的検査演習の経験時間が5例以上で53時間あった。関連研修会に2回参加した。

【補助金の使途のうち、成果・効果を上げるための貢献度が高かったもの】

難治性疾患の遺伝学的確定診断に革命的な変化をもたらしたのが次世代シーケンスであり、専攻医に充実した指導を行っていく基盤として、次世代シーケンスによる臨床的な遺伝学的診断を行う体制作りを行った。標準的な次世代シーケンスであるMiSeqを導入し、カスタムパネルによる脊髄小脳変性症の網羅的遺伝子解析を行い、21%(5/24家系)において疾患関連変異が同定された。さらに臨床的エクソーム解析をTruSight Oneパネルを用いて行い、18%(7/37例)において疾患関連変異が同定された。専攻医の研究テーマともなり、極めて貢献度が高い使途であったといえる。

4. 評価

4-1. 外部評価（全体で1ページ以内）

(1) 下表に、外部評価の実施状況を記入してください。

取組内容	26年度	27年度	28年度
外部評価の実施状況	○	○	○

(2) 外部評価について、他機関委員の参画の有無や評価時期・頻度など具体的な評価体制について記載して下さい。

<p>「難病克服！次世代スーパードクターの育成」プロジェクトの外部評価委員会は、国内の3名の専門家（連携大学外）で組織され、年に1回（2月または3月）、外部評価委員会の際に召集され、評価が行われる。委員会では、都度、外部評価委員長を委員の中から選任し、各委員の評価を総括してプロジェクト側に提出する。 以下申請書に基づいた、各項目に沿って評価が行われる。</p> <p>① 遠隔会議・連携協議会・外部評価委員会の開催と継続的实施 ② on the jobトレーニングの実施 ③ インテンシブコースの実施 ④ 統合データベース講習会の実施 ⑤ 専攻医の全国公募・決定 ⑥ 研修に必要な機器・試薬等の購入 ⑦ コーディネータ、事務補佐員、技術補佐員等の雇用 ⑧ 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</p>

(3) 外部評価において、指摘を受けた内容及びその内容を踏まえた改善内容を記入してください。

主な指摘事項	<p>① 外部評価が年度末に一度だけなので、進捗状況の把握が難しい。適時、遠隔会議や専攻医報告会にも参加の案内が欲しい。 ② 研修に必要な機器、試薬等の購入について、外部評価委員に収支決算書を提出して欲しい。 ③ 各大学1名の目標は時代の要求に比べて少ない印象である。 ④ 遺伝関連分野だけでなく、他の科にも広報して広い領域から募集することが望まれる。 ⑤ 今後の専攻医養成に還元するため、各施設での研修内容を文書化したり、基本部分の標準化、テキスト出版等の発信が望まれる。</p>
改善内容	<p>① 適宜、遠隔会議や専攻医報告会への参加の案内をお送りし、遠隔会議の議事録をメールで送り、事業の活動を報告するようにした。実際、外部評価委員1名に平成28年3月28日の遠隔会議にご参加いただいた。平成29年2月に開催予定の連携協議会・専攻医報告会にも1名参加してもらう予定である。 ② 平成28年度より、外部評価委員会業務評価シートでの報告の他に、収支詳細が分かる実績報告書を外部評価委員に送るようになる。 ③ 新規にインテンシブコースを9コース開設し、平成27年度より実施を開始した。平成27年度は3コース5名受講。平成28年度は5コース11名が受講済みまたは受講中である。 ④ 日本小児遺伝学会学術集会、染色体研究会例会、各種セミナー・会議等で広報した。また、医学情報誌「あいみつく」に当プロジェクトの記事を掲載したり、「小児科診療」に広告を掲載したり、都道府県がん診療連携拠点病院(49機関)に資料を郵送したりし、広範囲に渡って広報活動を行った。 ⑤ 平成27年度年次報告書を作成し、活動報告、研修内容等を文書化し、セミナー・会議等で配布し、日本遺伝子医療部門連絡会議機関等に郵送した。 我が国で初めての本格的な遺伝カウンセリングのテキスト「遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論」(メディカルドゥ社:2016年3月)を出版し、全国の医科大学へ送付した。 全国14か所でのGCRPの実施に際し、共通のテキストを京都大学を中心に作成した。</p>

4-2. 取組についての自己評価（全体で1ページ以内）

(1) これまでの事業の進捗状況の自己評価を下記から選択してください。

選択欄	①順調に進捗しており、当初目標を上回る効果・成果が出ている。
-----	--------------------------------

- ①順調に進捗しており、当初目標を上回る効果・成果が出ている。
 ②おおむね順調に進捗している。
 ③おおむね順調に進捗しているが、予定通りに進んでいない点も多い。
 ④予定通り進んでおらず、当初目標を達成することが難しい状況である。

(2) 上記自己評価に関して、これまでの事業の進捗状況をどのような体制で点検・評価したのか、また、自己評価の結果を踏まえて、今後どのように改善・発展するのかについて、記載してください。

<p>【点検・評価体制】</p> <p>健康・医療戦略(平成26年7月22日閣議決定)のもとに検討が進められている「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意見とりまとめ(平成28年10月19日)」で、ゲノム医療に従事する者の育成の取組の一つとして、本事業が紹介されており(p.14)、当初の目標を上回る効果・成果がでているものとする。</p> <p>本事業では、原則として毎月1回、連携6大学の研修プログラム責任者と関係者による遠隔会議を行い各施設での進捗状況を報告し、課題がある場合にはそのつど解決策を話し合い対応している。推進委員会からの留意事項として指摘された、「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)」については、本事業の研修プログラムは臨床活動を行っている医師を対象としているため、6大学共通ログブックを作成し、下記の項目について量的評価(時間管理)と質的評価を行うこととした。</p> <p>1. 各大学の遺伝子医療部門に所属し、指導医の指導を受けながら下記の業務に参加</p> <ul style="list-style-type: none"> ・遺伝学的診察・診療の実践(患者家系情報の聴取・記載・解釈、リスク判定)(10時間以上) ・遺伝カウンセリング(周産期、小児期、成人期、遺伝性腫瘍、神経疾患の全ての場面を経験し、ログブックを作成する)(10時間以上) ・難治性疾患に対する遺伝学的マネジメントを実践する(遺伝子情報に基づく最新の治療・ケアの方法を検索し、エビデンスに基づくマネジメント案を患者に提案する場面を経験する)(10時間以上) ・ゲノム解析・遺伝学的検査の実践(確定診断、出生前診断、保因者診断、発症前診断、多因子遺伝におけるリスク診断、等における解析・検査を実体験するとともに、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を経験する)(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(3時間) <p>2. JST主催:統合データベース講習会への参加(8時間)</p> <p>3. 連携校との遠隔合同カンファレンス(毎月1回)への参加(12時間)</p> <p>最終的には、各大学の研修プログラム責任者がログブックの記載内容をもとに総合評価を行い、連携協議会の審議を経てプログラム修了を認定することとした。</p> <p>各年度末には、専攻医の成果発表会と連携協議会を開催し、各年度ごとの成果を確認するとともに次年度の計画についての話し合いを行っている、また、本事業には、日本を代表する当該分野の有識者である外部評価委員に参画していただき、年度末に開催される外部評価委員会で評価をいただくとともに、月1回開催の遠隔会議に参加していただける外部評価委員からは、適宜アドバイスをいただける体制をとっている。外部評価委員からは、定例遠隔会議を開催していること、専攻医個人のスキルや家庭状況に配慮して個別のプログラムを組んでいること、広報やリクルートを積極的に行っていること、新たにインテンシブコースを設立していることなどに対して高い評価をいただいている。</p> <p>また、課題解決型高度医療人材養成プログラムの「難治性疾患診断・治療領域」として採択された「北陸認知症プロフェッショナル医療養成プラン」(金沢大学、富山大学、福井大学、金沢医科大学)と交流するため、平成27年度と平成28年度に合同シンポジウムを開催し、意見交換を行うこととしている。</p> <p>【今後の改善・発展方策】</p> <p>本事業は関連する複数の大学がそれぞれの特徴、強みを生かして連携し、その連携を生かして遺伝医療・ゲノムを担う医師を育成する画期的な教育・研修プログラムである。そのため、健康・医療戦略(平成26年7月22日閣議決定)のもとで作成された「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)」に本事業が紹介されることとなった。今後の課題としては、本事業の連携校以外の大学において、診療科横断的な組織を構築し、ゲノム医療を実践するとともに on the jobトレーニングを可能とする人員配置のできる体制を整えることである。</p> <p>本事業では、連携する大学病院において原則として1名の医員枠を確保し、次世代のスーパードクターを養成する仕組みを整えた。今後、希少難病の拠点病院構想が具体化する中で、本事業で培われたノウハウを他の大学に伝えていきたい。本事業のNGSDコースおよびインテンシブコースで養成された専攻医がどのような場でどのような活躍をしているのかについて、継続的に評価していく仕組みを整えたい。わが国の医学教育に遺伝カウンセリングなど臨床遺伝に関する事項が乏しかったことから、現在行われている医学教育モデル・コア・カリキュラムの改訂に際し、「遺伝医療・ゲノム医療」に関する事柄が取り上げられることも考えられる。そのような場合には、本事業で養成された医師は、遺伝医療・ゲノム医療分野の医学教育者としても適任であり、多方面にわたる活躍が期待される。</p>

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28年度年次報告書

(2016年4月 - 2017年3月)

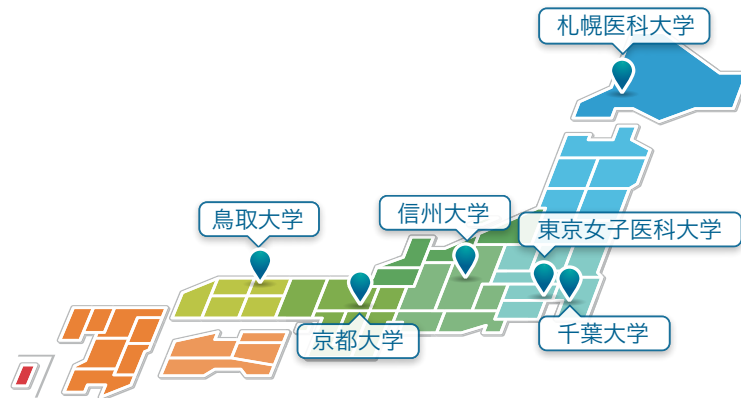
発行日 : 2017年11月10日

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/>