平成 30年　11月　30日

研修報告書

氏名：真里谷　奨

所属：札幌医科大学医学部　産婦人科学講座・遺伝医学

研修期間：平成30年11月26日　～　平成30年11月30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

研修内容：

スケジュール・研修内容

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 　 | 月 11/26 | 火 11/27 | 水 11/28 | 木 11/29 | 金 11/30 |
| 　 | 　 | 　 | 　 | サンガーミーテイング | 　 |
| 午前 | 症例検討会 | 外来（古庄、小児、周産期、家族性腫瘍など） | 症例まとめデスクワーク細胞遺伝学実習1（涌井先生） | NGS関連実習（山口さん、院内クリニカルシークエンス体制紹介） | 外来（古庄、小児、周産期、家族性腫瘍など） |
| 外来（クリニカルシークエンスあれば） |
|
| 　 | 　 | 　 | 　 | 昼食会（基礎棟、カンファ室） | 　 |
| 午後 | ID外来（髙野先生、知的障害、症候群） | 外来（古庄、小児、周産期、家族性腫瘍など） | 外来（中村先生、成人、神経） | 細胞遺伝学実習2（涌井先生、染色体・マイクロアレイ） | 　 |
|
|
| 　 | 　 | 　 | 　 | 　 | 　 |
| 夕 | NGSD遠隔会議 | カンファレンス（IRUD診断委員会） | 　 | 　 | 　 |
|

研修成果：

今回の信州大学での研修を通じて、最も意識されたのは遺伝医学における臨床と検査の有機的な結びつきであった。私が普段所属する産婦人科の日常診療では、臨床検査結果は値を確認して臨床状況を解釈するツールであり、結果解釈について頭を悩ませるようなシーンはそれほど無い。しかし、遺伝学的検査については、例えばG-band法一つとっても、例え正常核型であったとしてもFISH法やMicroarray法ではエラーは検出され得る。また、検出されたエラーそのものの臨床的意義の是非についても、NGSも含めた莫大な情報量を単独で解釈することは不可能である。臨床情報としてこれらの遺伝学的検査結果を正確に用いるためには、検査技師・バイオインフォマティシャンをはじめとした専門職による検査手技手法について理解習熟することが臨床遺伝専門医としても必要であり、更に多職種のエキスパートとのディスカッションを通じて、慎重な解釈を行うための体制作りが欠かせないものと思われた。

現在、所属産婦人科においては基本的に遺伝学的検査結果については主治医判断となるケースが多く、総合的なディスカッションについてはほとんど行われていないのが現状である。自分自身がエキスパートとなるべくスキルアップを今後目指していくのは当然ではあるが、まずはこのNGSD研修を通じて得られたノウハウを所属科でも周知し、臨床遺伝科のエキスパートとの連携をより強化する体制作りを進めていくことが、私の来春からの仕事の一つと考えている。

その他（感想・要望・反省点、等）：

大変充実した実習プログラムをありがとうございました。NGSD同期の藤田先生が既に主力の御一人として働く姿を拝見できて、自分も引き続き頑張らなければと思いました。