平成 30年　3月　6日

研修報告書

氏名：長田郁夫

所属：

　１）子育て長田こどもクリニック

　２）鳥取大学医学部(非常勤講師、臨床教授)

研修期間：平成　30年　4月　1日　～　平成　31年　3月31日

研修場所：鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科

受講動機：

自施設での日常診療で感染症やアレルギー疾患が多くを占める中、遺伝に関する相談を受ける機会も多々あり遺伝医学や遺伝カウンセリングの知識、実践の必要性を感じます。また詳細な説明が必要なこともあり、最新情報が必須となります。インテンシブコースの受講により、遺伝医学や遺伝に関する最新の知識、情報とカウンセリングの実践の修得を目的とするとともに、他医療機関への助言、支援を行うことにより地域医療に貢献する役割も担うことができると考え受講しました。

研修内容：

１）第２，４　水曜日　遺伝子診療科カンファレンスに参加

　　自身の外来での症例に対する情報入手、情報確認

２）カンファレンスで遺伝医学、遺伝子診療、遺伝に係わる研究などの最新情報

　　入手、情報共有

３）IRUD協力医療機関としての研究への参加(予定)

研修成果：

１）カンファレンス事例(一部抜粋)

　・卵巣がん(HBOC関連遺伝子検査)、HBOC疑い

　・NIPT症例

　・ハンチントン病

　・COL4A1遺伝学的検査について

　・てんかん性脳症（IRUD）

　・22q11.2欠失症候群 検査結果説明　（3回目）

　・ゴーシェ病(出生前診断)

　・結節性硬化症  
　・Leigh症候群疑い、発達遅滞、多発奇形

　・神経線維腫症Ⅰ型

　・Ehlers-Danlos症候群疑い

　・デュシャンヌ型筋ジストロフィー保因者診断希望（2

　・マルファン症候群疑い　2回目

２）自施設の症例

　・神経線維腫症Ⅰ型(視神経膠腫発症例)

　・網膜芽細胞腫　手術例

　・白皮症

　・羊膜索症候群

　・多囊胞腎家系

　・家族性腎嚢胞

　・Hirschsprung病、中枢性無呼吸合併例

３）遺伝子診療に関する情報共有事項(一部抜粋)

１．新型出生前診断（ＮＩＰＴ）の指針見直し(施設要件の緩和など)

２. 遺伝性乳癌の他側乳房予防切除について、「強く推奨」へ指針を引き上げ

(日本乳癌学会　診療ガイドライン)

　３．遺伝性乳がんに対する卵巣がん用「リムパーザ」の適用拡大が承認

　４．がんゲノム医療に関する以下の診療ガイダンス、提言

　　A)「次世代シークエンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイダン

　　　　ス（第1.0版）」<http://www.jsmo.or.jp/about/doc/20171011_01.pdf>

　　B)「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言　－がん遺伝子パネル検査

　　　と生殖細胞系列全ゲノム／全エクソーム解析についてー　【初版】」

<https://www.amed.go.jp/content/000031253.pdf>

　５．「がんゲノム医療」の公的保険適用関する条件：遺伝子/診療情報提供への同意

　　　が必要

　６．がん免疫治療薬「キートルーダー」の適応拡大について

　　　(臓器にかかわらず特定の遺伝子変異を原因とするがんの治療薬として承認)

　７．がんゲノム医療の保険適応について：オーダーメイド型普及へ

　　　がんゲノム医療に関する検査システム「NCCオンコパネル」と「ファウンデー

　　　ションCDX」が製造販売了承

　８．日本産婦人科学会：「着床前検査」の臨床研究の本格実施移行を検討

　９．「学術集会における医学系研究発表の倫理指針(日本遺伝カウンセリング学会倫理問題

　　　検討委員会)」公表

　10．「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（NIPT）」指針の厳守依頼(日本医学会)

　11． COIに関する規定（平成31年2月改定）について(日本遺伝カウンセリング学会)

　12．「日本人基準ゲノム配列」作成(東北大学「東北メディカル・メガバンク機構」)

その他（感想・要望・反省点、等）：

　NGSDへの参加により様々な情報入手、情報共有が可能となり、日進月歩の遺伝医療の推進に寄与する本プロジェクトは重要と思います。またプロジェクトに参加することでIRUDの協力医療機関の依頼をいただき、今後IRUDへの参加、協力を進めていく予定としています。本年度カンファレンスへの参加、遺伝子診療科でのカウンセリングへの陪席を充分行う事ができませんでしたが、プロジェクトへの参加で得られた遺伝医学、遺伝カウンセリング、遺伝子診療、研究の情報や経験を日常診療、地域医療に活かしていきたいと思います。