

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 29 年度

年次報告書

2017.4-2018.3

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)」は、課題解決型高度医療人材養成プログラムの一つとして2014年に5年間の計画で開始されたが、早くも最終年度を迎えることとなった。この間、ゲノム医療をめぐる環境は劇的に変化した。従来、わが国では、遺伝医療・ゲノム医療が国レベルで取り上げられることが少なく、先進諸外国に比し、極めて遅れていたが、ようやく健康・医療戦略の一つとして位置づけられ、いくつかの具体的な取組が始められた。まず、医学教育モデル・コア・カリキュラムの「全身におよぶ生理的変化、病態、診断、治療」の大項目の中に、「遺伝医療・ゲノム医療」が中項目として位置づけられたことは、画期的である。それだけではなく、臨床研修におけるゲノム医療の取扱いについての議論も開始されている。



事業推進責任者
福嶋 義光
(信州大学名誉教授
特任教授)

ここで注意しておかなければならないのは、遺伝医療・ゲノム医療は、臓器横断的であり、年齢横断的であり、かつまた領域横断的な取組を行わなければならないことである。がんのゲノムであっても、難病におけるゲノムであっても、周産期領域の遺伝の問題であっても、本質的な課題は共通しており、遺伝医療・ゲノム医療を担う人材育成に際しては、全てを包括する教育・研修プログラムを用意する必要がある。

本事業では、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おり、まさに遺伝医療・ゲノム医療を担う人材育成の方法としては理想的なものであると自負している。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し、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始めている。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、遺伝医療・ゲノム医療に興味をもつ医師のさまざまなニーズに対応できるようにし、今までに31名の要望に応えてきた。

今後の事業の継続については、本事業で開発した On the job トレーニングシステム、およびインテンシブコースは、連携6校の真剣な議論により、文部科学省からの支援がなくなった後も継続させていくことになった。各連携校には、OJTのための医員のポストが確保されており、他校で学ぶ機会の確保も自助努力で賄っていく方針が確認された。さらに、現在の6大学に限るのではなく、全国遺伝子医療部門連絡会議等を通じて、遺伝医療・ゲノム医療の人材育成への協力を呼びかけ、参加大学を増やしていきたいと考えている。

最後に、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、画期的なことである。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、本事業が契機となって結成された「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いくものと期待している。

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クリニカルシーケンスの最前線を経験できます。自施設で次世代シーケンス、染色体検査、マイクロアレイ解析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。スタッフとともに、遺伝医療、ゲノム医療を満喫していただきながら、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29年度は学外から専攻医を迎え、横断的な遺伝医療の実地研修を行いました。また未診断疾患イニシアチブ(IRUD)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、医療機関の連携が重要ですが、HBOCをモデルにして進めてきた、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、がんゲノム医療やIRUDへの応用展開を進めており、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広く学ぶことができます。H29年度の下半期からは、がん遺伝子パネル検査への対応として、先進医療Bから保険収載への準備を病院全体で

行っています。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。今後の医療における意思決定にはShared decision making (SDM)の考え方が重要です。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・特任教授)



東京女子医科大学附属遺伝子医療センターでは、コンヴェ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、マイクロアレイ解析を実施しています。平成29年度は専攻医を1名、インテンシブコースでは7名の受け入れをいたしました。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、研究成果を臨床応用する一環として、SMN1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（特にがんゲノム医療中核拠点病院としての活動協力）。3) IRUD拠点病院取り纏め機関としての遺伝性希少難病診療。4) 認定遺伝カウンセラーと協働するチーム医療への参加。5) 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29年度の専攻医は平成28年度に引き続き、家族性腫瘍や遺伝学的検査システムなどのon the jobトレーニングを千葉大学で受けました。また、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。遺伝カウンセリングインテンシブコースには1名が所属し、臨床遺伝専門医のブラッシュアップを実施しました。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	16
- 千葉大学コース	20
- 東京女子医科大学コース	23
- 京都大学コース	27
- 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	37
- 信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース	41
- 札幌医科大学 さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース	43
- 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース	44
- 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース	46
- 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース	53
- 鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース	55
- 鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース	56
遠隔会議・連携協議会等の開催	57
第1回NGSDの会の開催	58
統合データベース講習会の開催	59
第5回連携協議会・平成29年度専攻医報告会の開催	62
第4回外部評価委員会の開催	64
IV. 参考資料	
資料1 平成29年度大学改革推進等補助金(大学改革推進事業)調書	68
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	72

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



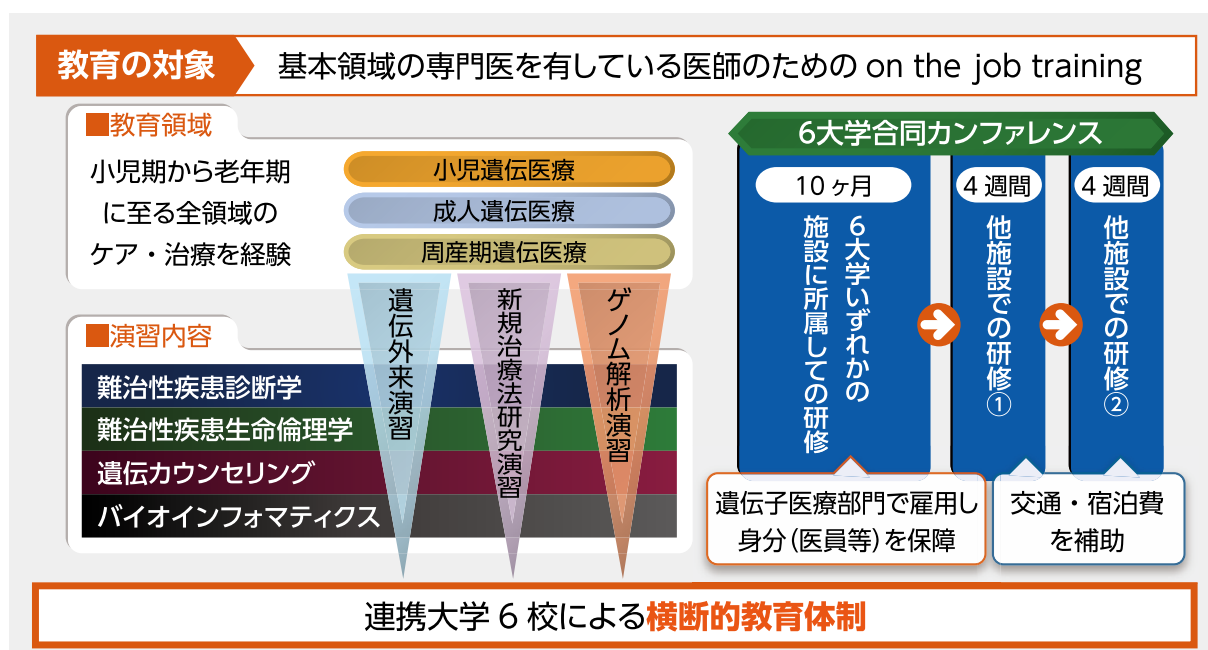
コース紹介

■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・医学のうちの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29年度、神戸大学小児科より運崎愛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、12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）
午後	ID外来（担当：高野）		外来（成人神経）（担当：吉長）	外来（結合組織疾患が多い）（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） 月1回、IRUD診断委員会に参加、症例のプレゼンテーションを担当	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、IRUD診断委員会での症例プレゼンテーションなどを行った。

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 第8回遺伝カウンセリング研修会（2017.7）、第27回遺伝医学セミナー（2017.9）において研修を受けた。第67回アメリカ人類遺伝学会（2017.10、ポスター）、日本人類遺伝学会第62回大会/第15回全国遺伝子医療部門連絡会議（2017.11、口演）、第40回日本小児遺伝学会学術集会（2018.1、口演）などの学会で発表、国内外の専門家と交流する機会を得た。現在研究成果に関する論文を執筆中である。

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。

NGSD専攻医研修報告

信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
専攻医 運崎 愛

NGSD研修のきっかけ

- 小児科後期研修医時代、18トリソミー児との出会いから染色体異常症や先天性疾患、Dysmorphologyに興味を持った
- そのような児・家族と関わることのできる分野の一つに遺伝医療分野があると知り興味を持った
- 遺伝医学を勉強してみると、小児領域以外の疾患も学んでみたいと思うようになった

研修施設

- 信州大学での研修10か月
- 他施設研修4週間(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)
- 他施設研修2週間(鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科・鳥取大学生命機能研究支援センター)

信州大学での研修

- 外来陪席(電子カルテ記載、患者診察など)
- 遺伝医学講義聴講
- 遺伝学的検査実習
- 学会等への参加

1週間のスケジュール

	月	火	水	木	金
AM	ミーティング NGS/CMA Validation検 討会(月1回)	外来陪席 (古庄先生)	自習	難聴遺伝子 外来陪席(宇 佐美先生・ 古庄先 生)(月1-2回)	外来陪席 (古庄先生)
PM	ID外来陪席 (高野先生)	外来陪席 (古庄先生) カンファレン ス(初診・結 果開示症例)	成人神経外 来陪席 (吉長先生)	外来陪席 (古庄先生) Labミーティ ング(月1回)	外来陪席 (古庄先生)

遺伝子医療研究センター
外来



外来陪席

- ・遺伝性結合組織疾患(マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、エーラス・ダンロス症候群など)
- ・染色体異常(ダウン症候群、22q11.2欠失症候群、染色体微細欠失、クラインフェルター症候群、ターナー症候群など)
- ・先天性疾患(NF1、Noonan症候群、軟骨無形成症、DMDなど)
- ・循環器疾患(遺伝性QT延長症候群、家族性肥大型心筋症など)
- ・家族性腫瘍(遺伝性乳がん卵巣がん症候群、リンチ症候群、家族性大腸ポリポースなど)
- ・無精子症精査(染色体検査、Y染色体微細欠失解析)
- ・不育症精査(夫婦の染色体検査)
- ・出生前診断の遺伝カウンセリング(主に羊水検査)
- ・IUFD/中絶後のフォロー

外来陪席

ID外来:
知的障害、染色体異常、先天性疾患など

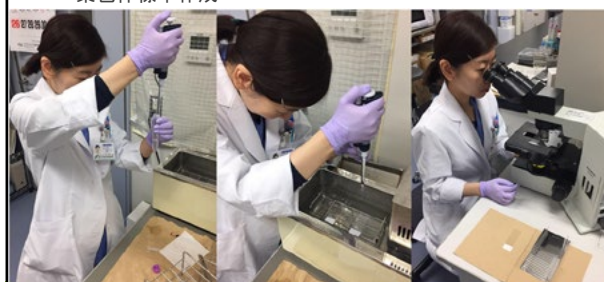
成人神経外来:
家族性アミロイドポリニューロパチー、脊髄小脳変性症、ハンチントン病、筋強直性ジストロフィーなど、発症前診断

遺伝医学講義聴講・実習参加

- 遺伝医学系統講義(医学科3年生)聴講
- 臨床遺伝学講義(医学科4年生)聴講
- 染色体標本顕微鏡観察実習、核型分析実習(医学科3年生)参加
- ゲノム解析実習(医学科3年生)参加
- 遺伝カウンセリングロールプレイ実習(医学科3年生)参加

遺伝学的検査実習

- 染色体標本作成



遺伝学的検査実習

- ギムザ染色



学会、セミナー、研修会への参加

- 2017年4月 日本小児科学会学術集会(東京)
- 2017年6月 日本遺伝カウンセリング学会学術集会(大阪)
- 2017年7月 遺伝カウンセリング研修会(京都)
- 2017年9月 遺伝医学セミナー受講(千葉)
- 2017年10月 アメリカ人類遺伝学会(フロリダ) 発表(ポスター)
- 2017年11月 日本人類遺伝学会学術集会(神戸) 発表(口演)
- 2017年12月 GCRP受講(松本)
- 2018年1月 日本小児遺伝学会学術集会(東京) 発表(口演)
- 2018年4月 日本小児科学会学術集会(福岡) 発表(口演)予定

デルマタン硫酸エピメラゼ欠損によるmusculocontractural Ehlers-Danlos Syndromeの疾患概念の確立
～世界で第3、第4となる家系の報告

mcEDS-DSE

mcEDS-CHST14

東京女子医科大学での研修

	月	火	水	金	土
第1週	ミーティング 神経筋外来陪席 月例会	外来陪席	外来陪席 初診カンファレンス レクチャー(NF1, PWS)	外来陪席	外来陪席
第2週	ミーティング 神経筋外来陪席 レクチャー(MPT) NPTミーティング NDS連絡会議参加	休診(創立記念日) 外来陪席 初診カンファレンス 抄読会	外来陪席	外来陪席 レクチャー(MODY)	GCRP受講 (信州大)
第3週	ミーティング (Lab) MLPA準備	(Lab) MLPA PCR, 泳動 初診カンファレンス 抄読会 (Lab) MLPA解析	(Lab) PCR, ゲル作成, 新機群系処理 レクチャー(遺伝性 溶血性貧血)	(Lab) ゲル電気泳動, ゲル染色	休診
第4週	ミーティング 神経筋外来陪席	統合データベース講習会受講(千葉大)	外来陪席 初診カンファレンス 抄読会	外来陪席	休診(祝日)



外来陪席

- 脊髄性筋萎縮症
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- ベッカー型筋ジストロフィー
- 福山型先天性筋ジストロフィー
- 肢体型筋ジストロフィー
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- 筋強直性ジストロフィー
- 中心核ミオパチー
- ダウン症候群
- クラインフェルター症候群
- ターナー症候群
- 神経線維腫症1型
- アルポート症候群

- 遺伝性球状赤血球症
- 有口赤血球症
- MEN1型
- MODY疑い
- X連鎖性脊椎骨端骨異形成症
- ニコライデス・バライスター症候群
- 22q13.3欠失症候群
- ウィリアムズ症候群
- アンドロゲン不応症
- HBOC疑い
- NIPT

など

遺伝学的検査実習

＜脊髄性筋萎縮症の遺伝学的診断方法＞

- MLPA法を用いたSMN遺伝子コピー数解析
- PCR-RFLP法を用いたSMN遺伝子欠失解析

今回は医学生の実習を見学するという形で参加させていただいた

東京女子医科大学での研修

- 遺伝子医療センターの医師以外にも、産婦人科医、糖尿病内科医、血液内科医など様々な診療科の医師が関わっておられた
- 診療内容、相談内容に応じて医師、CGC、臨床心理士などが複数名で対応されていた
- 私の他にも他施設から多くの研修生が研修されていた(医師、CGC)

鳥取大学での研修

	月	火	水	木	金
第1週	NGS実習(ライブラリ調整)	脳神経小児科カンファレンス見学	講義(ゲノム医療)	NGS実習(ラン)	NGS実習(データ解析講義)
	講義(聴覚x症候群)	遺伝カウンセリング陪席	遺伝カウンセリング陪席	遺伝カウンセリング陪席	総合討論
	NGSD連絡会議参加	NGS実習(ライブラリ調整)	NGS実習(ライブラリ調整)	講義(遺伝学的診断と技術、遺伝病の治療)	
		遺伝学的検査勉強会・検討会	遺伝子診療科カンファレンス	施設見学(生命機能研究支援センター)	
第2週	講義(遺伝カウンセリング)	NGS実習(ライブラリ調整)	NGS実習(ライブラリ調整)	NGS実習(ライブラリ調整)	染色体工学実習
	NGS実習(ライブラリ調整)	遺伝学的検査勉強会・検討会			講義(情報検索、解析結果表記)
	講義(NGSデータから病的バリエーションの特定)				

遺伝カウンセリング陪席

- HBOC疑い
- NIPT
- 様々な癌の家族歴(大腸癌、肺癌、乳癌、肝細胞癌)

次世代シーケンサー実習

- MiSeq (TruSightOne) ライブラリ調整からランまでの見学
- Ion Proton (Exome) ライブラリ調整からランまでの見学
- MinION ラン見学
- データ解析、情報検索・解析結果について

鳥取大学での研修

＜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がどちらもバランスよく発言されている印象を受けた

＜次世代シーケンサー実習＞

- wet担当者による作業、dry担当者による解析を経てカンファレンスが行われ報告書が作成されるという体系的な流れになっていた

次世代シーケンサー実習



カンファレンス

インテンシブコース終了証をもらいました



NGSD研修の良かった点

- 遺伝医療部門に1年間専従で勤務することができた
- 小児科の診療範囲では通常経験できない症例も経験することができた
- 他施設に長期間(4週間・2週間)研修に行くことができた
- 遺伝カウンセリングを中心に行う施設もあれば、先天性疾患の診療・診断・フォローアップも行う施設もあり、それぞれの施設の特色がわかった
- データ解析について学ぶ機会が得られた

今後の目標

- 臨床遺伝専門医取得を目指す
- 遺伝医療分野に関わり続けられるよう努力する

ご清聴ありがとうございました



＜第1回NGSDの会＞(日本人類遺伝学会にて)

コースの特色 平成29年度は内科医の和泉賢一医師を専攻医に迎え入れ、遺伝子診療室ならびに遺伝医学教室においてon the job trainingを行った。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た。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整えた。

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、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 日本人類遺伝学会第62回大会、および第17回日本内分泌学会北海道支部学術集会では、筆頭演者として症例報告や当院遺伝外来の活動に関する発表を行ったほか、各種セミナーに積極的に参加した。

NGSD研修報告

平成29年度 札幌医科大学 NGSD専攻医
和泉 賢一

研修報告内容

- 平成29年度NGSD研修（札幌医科大学）
 - 1、研修内容（札幌医科大学週間スケジュール）
 - 2、陪席症例
 - 3、業績報告
学会発表、患者会参加、
GeneReviewsJapan協力
 - 4、他大学研修
- の順に研修内容を報告いたします。

研修内容

札幌医科大学
遺伝医学研修 週間スケジュール

- 基本スケジュール
- 月曜日 午前は予習、午後は遺伝カウンセリング外来
 - 火曜日 ロールプレイ実習、抄読会、教室ミーティング
 - 水曜日 遺伝医学書の輪読、時に外勤病院の補助
 - 木曜日 午前：内分泌外来の補助
午後：小児科外来での遺伝外来見学
 - 金曜日 遺伝カウンセリング外来
- その他
- 緊急な患者様の対応：時間外での遺伝カウンセリング
 - ゲノム医科学講座（時野教授）の教室での抄読会・ゲノム解析見学

陪席症例

陪席・経験した症例

- | | | | |
|------|------|--------|------|
| • 現在 | 118回 | 札幌医科大学 | 78 回 |
| | | 信州大学 | 40 回 |

業績

遺伝学に関する学会発表・患者会参加

- 第23回日本家族性腫瘍学会学術集会（ポスター発表）
- 日本人類遺伝学会 第62回大会（ポスター発表）
- 2017年度札幌エゾリス会（北海道MENの会）
- Gene Reviews Japan 協力

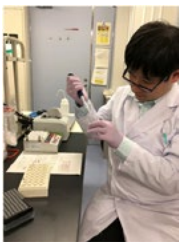
他大学研修

他大学研修

- 平成30年1月
信州大学の皆様にご指導いただきました（1/9～1/31）
ありがとうございます。
- 平成30年2月
昨日より、東京女子医科大学の皆様にご指導いただいている最中です（2/1～2/28）
研修どうかよろしく願い申し上げます。

信州大学研修

- 1月9日～1月31日 信州大学研修
（1/15～1/19は細胞遺伝学的検査実習集中コース）
- ・ 信州大学の皆様、研修をさせていただき、大変ありがとうございます。



東京女子医科大学研修

- 2月1日～2月28日 東京女子医科大学研修
- 昨日より研修開始となりました。
- 東京女子医科大学の皆様、どうかよろしく願い申し上げます

ご清聴ありがとうございました。

コースの特色 平成29年度、千葉大学医学部小児医学講座の力石浩志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）、先天奇形など多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神経筋疾患やNIPTなどのGCを含む研修を行った。他大学からの専攻医として奈良井哲医師（鳥取大学）、金子 芳医師（東京女子医科大学）の2名を受け入れ、インテンシブコースでは千葉大学産婦人科の曾根原弘樹医師の研修を行った。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。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医療実装も行っている。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（月曜日から金曜日まで予定）。

	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、MSI検査：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診断とGC）。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）。



2018.2.2(Fri.)
平成29年度
専攻医報告会

NGSDプロジェクト 専攻医活動報告

千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
平成29年度 NGSD専攻医
カ石浩志

志望動機

- ・ 小児科では遺伝性疾患に関わることが多い。
- ・ 成人の腫瘍ほどではないが、小児がんでも、がん細胞の遺伝子異常に対する分子標的療法が始まってきている。
- ・ 家族性腫瘍もホットなトピックになってきた。
- ・ その割に、臨床遺伝専門医が少ない。

研修施設

- ・ 千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部
11ヶ月
- ・ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
4週間

千葉大学での研修 ①

- ・ 遺伝カウンセリング
各科からの依頼で実施する。多岐にわたる。

例) アンジェルマン症候群、HBOC、筋強直性ジストロフィー、先天性角化不全症、多発性ケラトア坎トーマ、遺伝性びまん性胃がん、QT延長症候群、ファブリー病、有棘赤血球舞踏病、Potter症候群、慢性肉芽種症、リンチ症候群、クラッペ病、網膜色素変性症、脊髄小脳変性症、Stickler症候群、ダイヤモンドブラックファン貧血など

千葉大学での研修 ②

- ・ 症例検討会
月3回、実施した遺伝カウンセリングの中から症例選んで皆で検討する。
- ・ 勉強会
月1回、外部から講師を招き、講演を聴く
「千葉大ゲノム医療の会」立ち上げ(曾根原Dr)
- ・ 学生授業への参加
学生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。

千葉大学での研修 ③

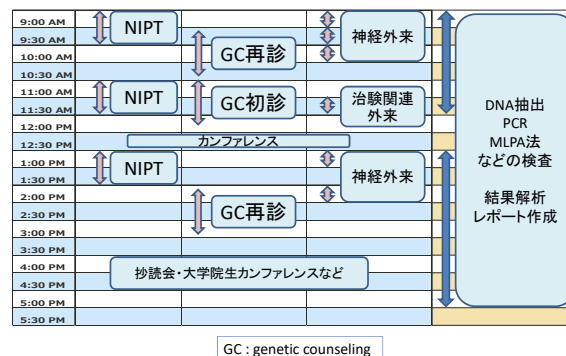
- ・ 教育
小児科内カンファレンスでの家族性腫瘍の発表
- ・ 学会等の参加
6月の遺伝カウンセリング学会、7月の遺伝カウンセリングロールプレイ研修、11月の人類遺伝学会への参加

東京女子医科大学 遺伝子医療センター 4週間研修 (10/30-11/24)

- 遺伝カウンセリング、遺伝性神経疾患外来
筋強直性ジストロフィー、福山型筋ジストロフィー、
Duchenne型筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、
Charcot-Marie-Tooth病、神経線維腫症、脊髄小脳変性症、
網膜色素変性症、NIPTなど
- SMAの遺伝学的検査
- 科内カンファレンス
- 周産期カンファレンス
- 抄読会
- HBOC講演会



東京女子医大 ある一日のながれ



NGSD研修の感想

- 小児の悪性腫瘍、終末期医療とはまた少し違った、「大事な話の仕方」を身につけることができた。
- 複数の臨床遺伝専門医の遺伝カウンセリングに同席させていただくことができ、とても勉強になった。
- 小児がんのゲノム医療に関わる下地を作ることができた。

今後の予定

- 千葉大での遺伝子検査研修を行う
- 大学院生向けeラーニング「家族性腫瘍」の講演を行う
- 小児がんゲノム医療の一端を担う

3年後の臨床遺伝専門医取得

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・特任教授 斎藤加代子

コースの特色 平成29年度、東京女子医科大学東医療センター小児科から本学大学院に入学した、金子芳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41回日本遺伝カウンセリング学会(2017.6)、日本人類遺伝学会第62回大会(2017.11)、全国遺伝子医療部門連絡会議(2017.11)などの学会・研修会に参加した。

NGSDプロジェクトに出会うまで

- ・ 埼玉県出身
- ・ 20××年東京女子医科大学卒業・医師免許取得
- ・ 東京女子医科大学第二病院（現東医療センター）小児科入局
- ・ 20××年千葉県こども病院腎臓科で研修
- ・ 様々な希少疾患、遺伝性疾患の症例と出会う
- ・ 帰局後の勤務先が産科に併設された小児科
- ・ 数々の遺伝性疾患、出生前診断に関して考えるようになる
- ・ 「遺伝の勉強がしたい」「学位も取りたい」
- ・ 2014年東京女子医科大学大学院先端生命医科学系 遺伝子医学分野（＝附属遺伝子医療センター）入学
- ・ 「当教室では大学院の4年生が専攻医に優先的に応募できるの♪」

東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター

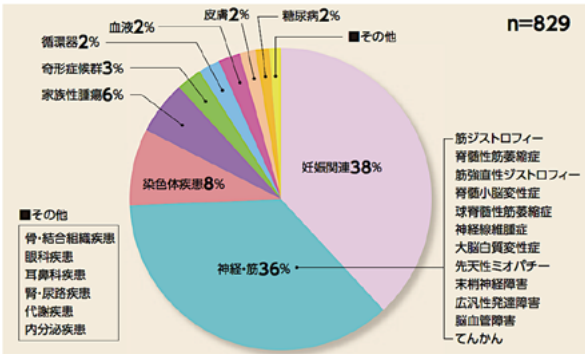
交通アクセス

キャンパスマップ

NGSDとしての研修内容

- ・ 遺伝カウンセリング外来陪席・実施
- ・ 遺伝学的検査実習
- ・ 医師主導治験
- ・ ラボミーティング
- ・ 症例カンファレンス
- ・ 月例会
- ・ 医師主導治験・サンプルセンターミーティング
- ・ 学生講義聴講・キュレーター
- ・ 医学部3年生研究プロジェクト指導
- ・ 抄読会
- ・ 遺伝医学セミナーおよび各種学会発表

遺伝カウンセリング対象疾患



遺伝カウンセリング外来陪席症例

- 脊髄性筋萎縮症
- ジストロフィン異常症
- 福山型筋ジストロフィー
- 肢帯型筋ジストロフィー
- 先天性ミオパチー
- 脊髄小脳変性症
- Charcot-Marie-Tooth病
- 家族性アミロイド
- ポリニューロパチー
- 結節性硬化症
- 神経線維腫症
- HBOC
- 染色体異常症
- 21トリソミー (成人例)
- Klinefelter症候群
- Turner症候群
- Phelan McDermid症候群
- Prader-Willi症候群
- Angerman症候群
- Smith-Magenis症候群
- Wilson病
- Lesch-Nyhan症候群
- Fabry病
- MODY
- MEN I型
- 脂肪萎縮症
- 出生前診断
脊髄性筋萎縮症
Duchenne型筋ジス
福山型筋ジス
NIPT など
- 保因者診断
Duchenne型筋ジス
など
- 発症前診断
脊髄小脳変性症
筋強直性ジストロフィー
ハンチントン病
Duchenne型筋ジス
など

NGSDの特徴的なカリキュラム

- ◆神経筋疾患の遺伝子検査
- ◆次世代シーケンサーを用いた解析
- ◆小児難病の医師主導治験



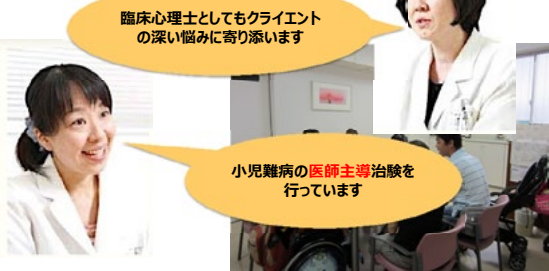
NGSDの特徴的なカリキュラム

- ◆神経筋疾患の遺伝子検査
- ◆次世代シーケンサーを用いた解析
- ◆小児難病の医師主導治験



NGSDの特徴的なカリキュラム

- ◆神経筋疾患の遺伝子検査
- ◆次世代シーケンサーを用いた解析
- ◆小児難病の医師主導治験



遺伝学的検査実習

- DNA抽出
- Long range PCR
- PCR-RFLP (Restriction fragment length polymorphism)
- Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
- Droplet Digital PCR
- 次世代シーケンサー (TruSight Oneパネルを用いたMiSeq解析)
- イメージングフローサイトメトリー法

信州大学での研修

2017年7月24日～28日

信州大学

	午前	午後	
7/24 (月)	ミニ症例カンファレンス ラボ見学	ID (知的障害児原因検索・遺伝カウ ンセリング) 専門外来	
7/25 (火)	遺伝カウンセリング 遺伝外来随席		IRUD症例カンファ
7/26 (水)	稲荷山医療福祉センター外来随席 看護施設見学		
7/27 (木)	核型分析：低張処理～固定見学	結合組織疾患外来	
7/28 (金)	遺伝カウンセリング 遺伝外来随席		

遺伝カウンセリング陪席例：
Mowat-Wilson症候群、L1COM水頭症、21T、ESD、Marfan症候群、オスラー病、MCA、
Waardenburg症候群、Loeys-Dietz症候群、色素性乾皮症、NF1、Beals症候群、
22q11.2欠失症候群、Smith-Magenis症候群、Sotos症候群、骨形成不全症、Noonan症候群、
Duane眼球後退症候群 など

千葉大学での研修

2017年12月18日～22日

千葉大学

	午前	午後	
12/18 (月)	講義：Shard decision making オリエンテーション 周産期外来/NIPT	遺伝子関連検査実習 「ADH1BおよびALDH2遺伝子多型 を用いたアルコールの体質診断」	
12/19 (火)	統合データベース講習会		
12/20 (水)	遺伝カウンセリング 講義：遺伝性神経筋疾患	講義：遺伝性不整脈 講義：遺伝カウンセラーからみたチー ム医療	
12/21 (木)	遺伝カウンセリング 講義：家族性腫瘍・遺伝学的検査	遺伝カウンセリング NIPT	月例GCカンファ 「NIPTについて」
12/22 (金)	遺伝カウンセリング	講義：NGSデータ解析について 講義：臨床検体活用/がんサーバ ネル・がん関連データベース検索 NGSD専攻医情報交換	

遺伝カウンセリング陪席例：
家族性肺がん、筋強直性ジストロフィー、Birt-Hogg-Dube症候群、NIPTなど

総括に換えて

- 多施設での遺伝性疾患に対する診療、研究の現場を経験できる機会は多くはない
- 各施設で、周囲から求められている役割や疾患の特異性があり、今後自身が同じような事例に直面した時にどのように対処するべきか考えるにあたり、大変貴重な経験となった
- 他施設研修は自己都合で5日間という短期間の研修となったが、専門性の高いスタッフの皆様にご指導戴き、無駄のない濃密な時間を過ごす事ができた
- これから遺伝医療の世界で共に協力し合える当プロジェクトの専攻医・インテンシブコースの先生や、認定遺伝カウンセラーの皆様にお会いできたのが一番の宝

謝辞

NGSDプロジェクトに関わる全ての皆様に
心より御礼申し上げます

コースの特色 平成29年度、小児科医の川崎秀徳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3名がカンファレンスに参加した。

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(山田)	遺伝性難聴外来(岡野)	家族性腫瘍外来 (小杉・山田)	総合遺伝外来(山田)
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 遺伝カウンセリング学会(2017.6)、家族性腫瘍学会(2017.8)、家族性腫瘍セミナー(2017.8)、遺伝医学セミナー(2017.9)、人類遺伝学会(2017.11)、GCRP研修会(2017.12)、臨床遺伝情報検索講習会(2017.12)、遺伝カウンセリングアドバンスセミナー(2018.1)、小児遺伝学会(2018.1)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

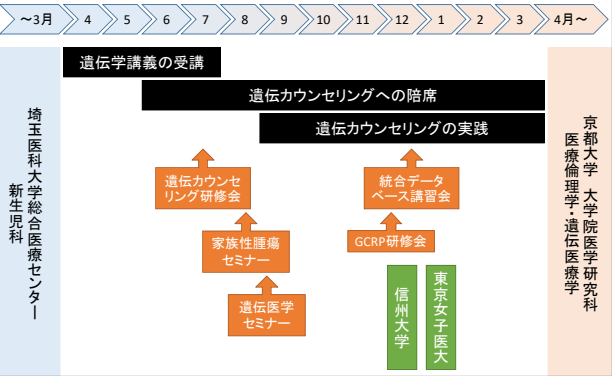
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
NGSD専攻医 川崎秀徳

本プロジェクト応募の経緯

- 双胎第2子、新生児仮死として出生
- 埼玉医科大学総合医療センター新生児科（日本最大のNICU）で10年間勤務
 - 急性期医療から外来フォローまで幅広く経験
- 自分の力で診断できなかった遺伝性疾患症例との出会い
 - Stickler症候群
 - Rothmund-Thomson症候群



1年間のスケジュール



京都大学

医学部附属病院	遺伝子診療部
• 病床数: 1121 • 診療科: 35	• 臨床遺伝専門医 – 小杉真司教授 – 和田敬仁准教授 – 山田崇弘特定准教授 • 認定遺伝カウンセラー – 村上裕美さん – 鳥嶋雅子さん – 中川奈保子さん • 遺伝カウンセラーコースの大学院生ら11人



昨年の大学院入学式にて

京都大学でのカリキュラム

- 遺伝学講義の受講
- 遺伝カウンセリングへの参加
- 定例カンファレンス・会議への参加
- 他科連携、他病院連携
- 遺伝教育への参加

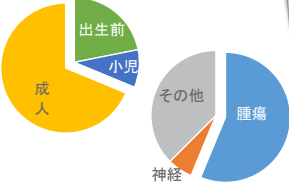
受講した遺伝学(+α)の講義

遺伝学講義	その他の講義
• 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	• 基礎医療倫理学 • 疫学 • 観察疫学研究 • 文献検索法 • 文献評価法 • ゲノム科学と医療 • 生物統計学セミナー • CLiP公開セミナー • 臨床研究企画と統計解析の基礎



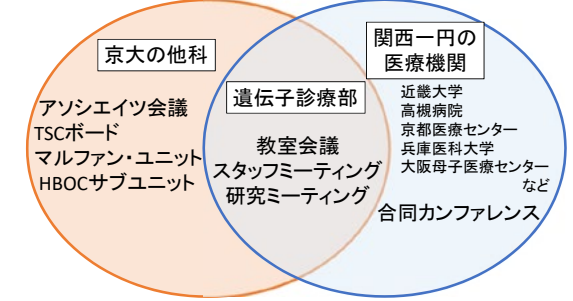
遺伝カウンセリングへの参加

- 1例1例、入念に準備
- 遺伝性腫瘍を中心に
- 23症例、計32回
(～2018年1月末)



▲クライアントへの提供資料

定例カンファレンス＆連携



合同カンファレンスでの発表



遺伝教育

みんながって、みんないい。
by 金子みすゞ

学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝

- 日時: 2017年7月24日
- 場所: 京都市青少年科学センター
- 対象: 小学校5・6年生

内容
和田敬仁先生の講義
家系図の作成
DNAの抽出実験



信州大学(12月4日～21日)

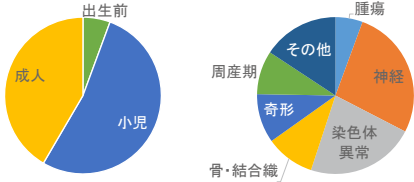
- 外来見学
 - 遺伝子医療研究センター外来
 - 難聴外来
 - 信濃医療福祉センターの専門外来
 - 稲荷山医療福祉センターの専門外来
- 定例カンファレンス・会議への参加
- 細胞遺伝学の実習

スケジュール(12月4日～21日)

	月	火	水	木	金
第1週	症例検討会 NGS meeting	外来	細胞遺伝学 実習	Sanger法Conf. 難聴外来	NICU往診 外来
	ID外来	外来	Conf.	信濃医療 福祉センター	外来
第2週	症例検討会 細胞遺伝学	外来	稲荷山医療 福祉センター	Sanger法Conf. 難聴外来	外来
	ID外来	外来	外来	外来	外来
第3週	NGSD遠隔会議	Conf.		Labo meeting	PWS検討会
	症例検討会	データベース 講習会	細胞遺伝学 実習	細胞遺伝学 実習	黒字: 外来 青字: 研究室 赤字: Conf., 会議等 (Conf.: カンファレンス)
	ID外来		HBOC検討会		

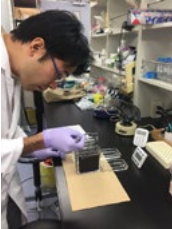
外来見学

- オールラウンドな遺伝医療
- 圧倒的な症例数
- 計89症例



細胞遺伝学実習

- 河村理恵先生のご指導のもと
 - ハンズオン: 染色体の群別分類・核型分類
 - 標本作製、G分染法の実習
 - 2例のG分染法の核型解析



東京女子医科大学 (1月9日～26日)

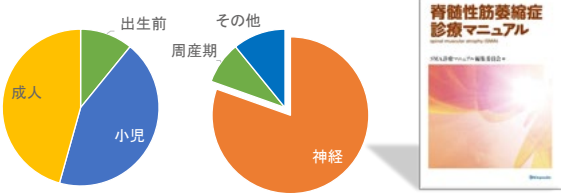
- 遺伝子医療センター外来の見学
- 定例カンファレンス・会議への参加
- Labo work
 - CGH microarray染色体検査の実施
 - TruSight One: Wet解析の見学、Dry解析の実践
- 遺伝子医療センタースタッフに対する講義

スケジュール (1月9日～26日)

	月	火	水	木	金
第1週	祝日	外来	外来 リユース説明会 初診Conf. 外来	外来	日本小児 遺伝学会
第2週	朝meeting CGH array	外来	外来 初診Conf. 抄読会 CGH array	外来	TSO wet解析
第3週	朝meeting TSO wet解析	TSO wet解析	TSO wet解析 初診Conf. 抄読会 外来 講義	外来	TSO dry解析

外来見学

- 数多くの神経筋疾患症例への暴露
- 小児科医によるNIPT
- 計46症例



Labo work: microarray & NGS

- 山本俊至教授、恩藤由美子さん、今泉太一先生のご指導のもと
 - 16症例のCGH array
 - 3症例のTruSight One (Wet解析 & Dry解析)



スタッフへの講義



- ・ 斎藤加代子教授、松尾真理先生、荒川玲子先生らスタッフを前に講義
 – ダウン症候群の発症機序と治療戦略～最近の知見～



縦・横・斜めのつながり

- ・ 「NGSDの会」の発足
 – 学会等で定期的に会合をもつ予定



第62回 日本人類遺伝学会にて

今後

- ・ 4月以降、小杉眞司教授のもと、
 京都大学
 大学院医学研究科
 社会健康医学系専攻
 医療倫理学・遺伝医療学
 の教員として勤務いたします。
- ・ 今後とも変わらないご指導ご鞭撻をお願いいたします。

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 難波栄二

コースの特色 平成28年度、鳥取大学医学部附属病院小児科の奈良井哲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ソ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(2017.11)に参加した。

NGSD研修報告
(於 千葉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・小児科
奈良井 哲

自己紹介

▶ 鳥取大学卒業 (卒後8年目)

▶ 小児科(新生児)

▶ 遺伝子診療科(本年度)



人口: 57万人弱
(最小)
面積: 約3,500 km²
(7番目に小さい)



※注: 上記駅は長野県

NGSDプロジェクト参加のいきさつ

▶ 関連病院から大学病院に戻り、大学院入学のすすめ

▶ 遺伝は新生児領域でも大事になるから、と上司

▶ 遺伝子探索分野に接捗していくと...



NGSDプロジェクトというのが
あってですね...

NGSDプロジェクト専攻医で行ったこと

▶ 遺伝子診療科・遺伝子探索分野への参加

▶ 国内留学

▶ 人類遺伝学会学術集会と連絡協議会への参加

▶ 統合データベース講習会

▶ 中四国出生前診断研究会での発表

鳥取大学病院
遺伝子診療科 & 遺伝子探索分野

▶ 脳神経小児科の「遺伝相談」から端を発し、2009年に遺伝子診療科が設立

▶ 山陰地方では唯一の、認定遺伝カウンセラーが在籍する施設

▶ 医師は 3人(全員が脳神経小児科に関連)

▶ 生命機能研究支援センターにて遺伝学的検査・解析を実施

スケジュール

	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	遺伝外来	遺伝外来	
金			

33

勉強先：千葉大学医学部附属病院

検査の実習体験ができるらしい
千葉に行くのははじめて

▶ 千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部でお話になりました

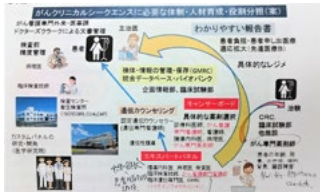
スケジュール(結果)

▶ 2週間コース

	月曜	火曜	水曜	木曜	金曜
1週目	家族性腫瘍講義 検査実習	家族性腫瘍講義 GCミーティング	神経筋疾患講義 GC陪席	GC陪席 遺伝子診療部 カンファ	遺伝カウンセラーからみた チーム医療1 NGSデータ講習
2週目	遺伝カウンセリング のためのコミュニケーション1 検査実習	遺伝カウンセリング のためのコミュニケーション2 GC陪席 小児科意見交換会	遺伝カウンセラーからみた チーム医療2	SHACHIの検討 会 GC陪席	がんパネル ISO15189 NGSデータ講習

家族腫瘍講義

- ▶ 臨床腫瘍分野のクリニカルシーケンスの増加
- ▶ 検査精度保証：ACCE、バイオバンク、ISO15189、標準物質



遺伝カウンセリング陪席

- ▶ 症例
 - 遺伝性不整脈 疑い
 - 乳がん
 - Turner Mosaic
 - Diamond-Blackfan貧血
 - NIPT
 - 先天性水頭症
 - 脳性麻痺の家族歴による自身の結婚についての心配
 - 周期性発熱

遺伝カウンセリング

- ▶ Diamond-Blackfan貧血(DBA) (22y, female)
- ▶ 乳幼児期よりDBAにある程度合致→輸血やステロイド加療
- ▶ 遺伝子検査を含めた診断検査は未
- ▶ 今回、姉(米国在住)が妊娠し、向こうで家族歴を伝えたと「胎児のためにProbandの遺伝子検査をうけてもらえ」と言われ、母に連絡し、母と本人(妹)で来談
- ▶ 本人以外に明らかな貧血など認めず
- ▶ 本人の学力はやや悪め?程度。現在はスーパーで仕事

遺伝カウンセリング

- ▶ 姉の胎児のために検査をうけることについて...
 - DBAのうち4割が既知の遺伝子(遺伝形式はほぼAD、わずかにAR)
 - ADなら; ほかの家族が無症状ということからは考えにくい
 - ARなら; 姉が保因者の可能性はあるが稀、配偶者も保因していることは更に稀
 - 検査をうける意義は非常に薄い
- ▶ Probandの診断としての検査を提案
 - 理由として、診断が確実にはなっておらず、DBAは発癌のリスクあり
 - 検査を受ける方向に

RPS7, RPS10, RPS17,
RPS19, RPS24, RPS26,
RPS27, RPS29, RPL5,
RPL11, RPL26, RPL27,
RPL35A, GATA1

遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション

- ▶ 理念：患者中心で、無条件の肯定的配慮、帰納法的考え方、無知の知
- ▶ 実際：Shared Decision Making、動機づけ面接、行動変容、認知行動療法、ジェノグラム(人間関係)など
- ▶ 訓練：人とつながるチカラ(ラポール形成など)、傾聴するチカラ(共感的理解)

Shared Decision Making (SDM)

- ▶ 「情報」「目標」「責任」を医療職と患者で共有すること
- ▶ 「事実上、ほぼすべての患者が「そのアウトカムが望ましい」とする場合にのみ、その治療法を“standard”とみなすべきである」
- ▶ この条件を満たさない多くの臨床的意思決定では、患者が自らの希望や価値観に沿うよう方針の決定に参加する必要がある
- ▶ EBMにSDMをプラスしていく



遺伝カウンセリングに大事
普段の診療にも大事

検査実習

- ▶ 手取り足取り、お試し版実習させていただきました
 - ▶ ALDH1B, ALDH2遺伝子型の判定
自分の血液からDNA抽出→PCR→電気泳動
 - ▶ 筋強直性ジストロフィーのリピーター数の判定
Triplet repeat Primed PCR
コントロールと検体を用いて検査

国内留学の感想

- ▶ 普段の診療を行わずに、どっぷりと遺伝について触れる時間が確保できたことが有難い(2週間だけでも意義深かった)
- ▶ 検査の精度・妥当性、検査手技・施設の基準の大切さ
- ▶ 遺伝カウンセリングの目的がようやく理解できるようになってきた
- ▶ 各病院で人員・やり方のバリエーションがあることを感じた

まとめ

- ▶ NGSDプロジェクト専攻医への期待には応えられていないが、自分の目線では一年前よりも遺伝に関する知識が増え、遺伝医療(特にがんゲノム)の現状と問題にも触れることができた
- ▶ 一方で、まだまだ勉強・経験すべきことも山積み
- ▶ このプロジェクトに参加していなかったら、遺伝との距離は遠いままだったろう

謝辞

- ▶ 勉強の機会を与えてくださったNGSDプロジェクトの先生方にお礼申し上げます
- ▶ また、2週間の滞在で松下一先生をはじめ、千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部・検査部の皆様にも大変お世話になりました

インテンシブコース研修の実施

研修場所	コース名		受講者名（敬称略）	受講者所属	期間
信州大学	遺伝カウンセリング 集中コース	1	降旗めぐみ	佐久総合病院佐久医療センター小児科	H28.6～H30.3
		2	川上 徹	社会医療法人一宮西病院 臨床検査科・不整脈科	H29.4～H30.3
		3	日高 義彦	信州大学医学部附属病院小児科	H29.4～H30.3
		4	家里明日美	信州大学医学部附属病院	H29.2～H30.3
		5	米田 徳子	富山大学医学部薬学研究部（医学） 産科婦人科	H29.5～H30.3
		6	進士 明宏	諏訪赤十字病院腫瘍内科	H29.5～H30.3
		7	黒田 文人	金沢大学附属病院小児科	H30.3～H30.3
	細胞遺伝学的検査 実習集中コース	8	和泉 賢一	札幌医科大学遺伝医学	H30.1～H30.1
		9	平野 聡子	福井愛育病院小児科	H30.1～H30.1
札幌医科大学	さっぽろ遺伝カウンセ リング集中コース	10	浅野 拓也	市立函館病院産婦人科	H28.11～H30.3
		11	越智龍太郎	社会医療法人康和会 札幌しらかば台病院 神経内科	H29.7～H30.3
千葉大学	遺伝カウンセリング 集中コース	12	曾根原弘樹	千葉大学医学部附属病院産婦人科	H28.4～H30.3
		13	北山 仁久	千葉大学医学部附属病院神経内科	H29.6～H30.3
		14	木内 友紀	千葉大学医学部附属病院神経内科	H29.6～H30.3
東京女子 医科大学	遺伝カウンセリング 集中コース	15	永井 礼子	東京女子医科大学循環器小児科	H28.7～H30.3
		16	坂井 昌人	公益社団法人地域医療振興協会 東京 ベイ・浦安市川医療センター産婦人科	H28.11～H30.3
		17	西崎 直人	順天堂大学医学部附属浦安病院小児科/ 地域周産期母子医療センター	H28.9～H30.3
		18	日野 香織	愛媛大学医学部附属病院小児科	H29.4～H30.3
		19	白井謙太郎	土浦協同病院小児科	H29.5～H30.3
		20	竹内 千仙	東京都立北療育医療センター神経内科	H29.7～H30.3
		21	副田 翔	山下湘南夢クリニック/ 東京女子医科大学遺伝子医療センター	H29.11～H30.3
		22	加藤 環	自衛隊中央病院小児科	H29.12～H30.3
京都大学	遺伝カウンセリング 集中コース	23	坪内万祐子	京都市立病院産婦人科	H28.10～H30.3
		24	吉岡 正博	京都大学医学部附属病院	H29.1～H30.3
		25	原田 文	京都大学IPS細胞研究所	H29.4～H30.3
鳥取大学	遺伝カウンセリング 集中コース	26	長田 郁夫	子育て長田こどもクリニック	H29.5～H30.3
	遺伝子解析実習 集中コース	27	運崎 愛	信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター	H30.1～H30.1

1. 信州大学 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	降旗めぐみ
所 属	佐久総合病院 佐久医療センター 小児科
研修期間	平成28年6月 ～ 平成30年3月
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】

遺伝専門医取得のため遺伝子診療部での研修

【研修内容】

毎月第4火曜日に外来陪席（1回につき5-6例）

夕方カンファレンス参加（症例カンファレンス、IRUDカンファレンス）

【研修成果】

インテンシブコースであり、基本的に外来陪席をさせていただきました。小児科領域では、ダウン症をはじめとした染色体異常の疾患の患者様、ご家族との関わりあい、経過に応じた対応（リハビリ導入のタイミングや就学支援のアドバイスなども含め）など非常に勉強になり日常診療でも参考にさせていただいています。

普段関わることのない、家族性腫瘍については一から学ばせていただきご本人、ご家族への説明から、遺伝子検査を受ける、受けないというとても難しい決断を時間をかけて関わりあいながら経過をみていくのが印象的でした。

出生前診断の遺伝カウンセリングにも陪席させていただき、非常にプライバシーの高い内容ですがご家族がしっかり理解して決断をしていく姿を目の当たりにし、遺伝カウンセリングがあくまで決断のサポートなんだということが実感できました。

2. 信州大学 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	川上徹
所 属	社会医療法人 一宮西病院 臨床検査科・不整脈科
研修期間	平成29年4月 ～ 平成30年3月
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】

遺伝カウンセリングの習得

【研修内容】

毎月第3火曜終日：遺伝子診療部外来。夕方：カンファレンスに参加

【研修成果】

1回の研修で5～10件前後、遺伝子医療研究センターの外来診療（先天性疾患・遺伝性腫瘍など広範囲にわたる領域）に陪席させていただいています。

3. 信州大学 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	日高義彦
所 属	信州大学医学部附属病院 小児科
研修期間	平成 29 年 4 月 ～ 平成 30 年 3 月
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】

補体関連疾患や腎疾患に関する遺伝医療に携わりたく、臨床遺伝専門医取得を目指そうと考えたため。

【研修内容】

月 1 回金曜終日；遺伝子診療部外来。

火曜日夕方；遺伝子診療部カウンセリングに参加。

【研修成果】

- ・染色体異常や遺伝子変異に起因するまたは疑われる疾患の診察ポイントや医学的管理について学ぶことができた。
- ・臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーへの患者さんの紹介や相談の内容・タイミングについて、具体的にイメージできるようになった。
- ・出生前診断についての考え方やカウンセリング法を見聞し、依頼者の不安を軽減したり、(出生前診断への) 理解を深めてもらう事の重要性を認識できた。

4. 信州大学 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	家里明日美
所 属	信州大学医学部附属病院
研修期間	平成 29 年 2 月 ～ 平成 30 年 3 月
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】

専門分野が乳腺内分泌外科ですが、その診療の中で関わる遺伝性乳癌に関する遺伝カウンセリングを学び、自分でもカウンセリングができるようになるため受講しました。

【研修内容】

火曜午後、金曜午後：遺伝子医療研究センター、遺伝カウンセリングに参加。

【研修成果】

一般の方は「遺伝」に、普段あまり関わらないと思いますが、理解するのが難しく、且つ家族に関わる非常に繊細な分野について、患者さんにわかりやすいように説明する難しさを学びました。

特に遺伝性乳癌卵巣癌症候群に関しては、遺伝性素因の有無について知ることが、患者や血縁者にとって大変有意義なものであることが分かりました。乳腺内分泌外科の診療の中でも、患者への「遺伝性乳癌」に関する対応が大きく変化したと思います。

5. 信州大学 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	米田徳子
所 属	富山大学医学薬学研究部（医学） 産科婦人科
研修期間	平成29年5月 ～ 平成30年3月
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】

臨床遺伝専門医研修のため

【研修内容】

火曜午後：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

【研修成果】

自施設では経験できない成人・小児症例や、希少疾患の遺伝カウンセリングに陪席することができた。

6. 信州大学 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	進士明宏
所 属	諏訪赤十字病院 腫瘍内科
研修期間	平成29年5月 ～ 平成30年3月
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】

がんゲノム医療時代に即したがん診療のために、臨床遺伝専門医取得を目指すため

【研修内容】

火曜日：遺伝カンファレンス出席、非定期の外来陪席、IRUD 参加

【研修成果】

遺伝カウンセリングの実際、その前後の準備や疾患の理解、IRUD などの実情を知ることができた。

7. 信州大学 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	黒田文人
所 属	金沢大学附属病院小児科
研修期間	平成30年3月5日 ～ 平成30年3月9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】

1. 遺伝カウンセリングのスキルアップ
2. クリニカルシーケンスの実際を経験すること
3. 所属病院において包括的遺伝医療を実践するための情報収集

【研修内容】

	3/5 (月)	3/6 (火)	3/7 (水)	3/8 (木)	3/9 (金)
午前	症例検討会 NGS 検証ミーティング	古庄 Dr 外来 (小児, 周産期, 家族性腫瘍など)	細胞遺伝学実習 (染色体検査の実際)	難聴外来 (耳鼻科宇佐美 Dr, 古庄 Dr)	高野 Dr 外来 (小児神経・遺伝疾患)
午後	ID 外来 (知的障害, 症候群, 高野 Dr)	古庄 Dr 外来 (小児, 周産期, 家族性腫瘍など)	細胞遺伝学実習 (染色体検査の実際)	古庄 Dr 外来 (循環器など)	高野 Dr 外来 (小児神経・遺伝疾患)
夕		カンファレンス		ラボミーティング	

【研修成果】

古庄知己先生の遺伝外来では、遺伝性疾患の説明やフォローアップ、遺伝学的検査の説明などが大変丁寧に行われており、疾患そのものへの向き合い方や、患者さんとその家族に徹頭徹尾寄り添う姿勢など、遺伝カウンセリングの基本的スタンスに大変感銘を受けた。また Marfan 症候群や Ehlers-Danlos 症候群 (EDS) などの遺伝性結合組織疾患については特に数多く経験させていただき、普段あまりみることができないこれらの病気を特徴づける臨床所見を実際に診察して確かめることができた。カンファレンスでは EDS にはよく知られたサブタイプ以外にも D4ST1 欠損に基づく EDS などの比較的稀なタイプがあり、診断に注意が必要なることをレクチャーしていただき、今後の診療に大変参考になった。

細胞遺伝学実習では涌井敬子先生と河村理恵先生に、染色体標本の作製をご指導頂いた。分析に適した分裂中期の染色体を選別したり、コンピューター上でソフトウェアを用いて染色体核型を分析したりと、実際に自分の手を動かしながら経験することができた。普段の診療では電子カルテ上でオーダーしてレポートを参照するのみであったが、その間の過程を体験し、しっかりとした技術に裏打ちされた検査体制の重要性を改めて認識することとなった。

耳鼻科の専門医による先天性難聴の遺伝カウンセリングという、他施設ではあまり行われない診療にも陪席させて頂くことができた。内耳の繊毛構造に関わる STRC 遺伝子の変異による症例と、日本人に多い GJB2 遺伝子変異による症例であったが、患者さんの聴力に配慮した宇佐美教授のはきはきとした分かりやすい説明が印象的であった。

高野 亨子先生による ID 外来では、次世代シーケンサー (NGS) を用いたパネル解析により診断された Kleefstra 症候群の症例を目の当たりにし、NGS の有用性を改めて再認識することとなった。Phenotype から診断できるか後方視的に自問してみたが、極めて難しいと言わざるを得なかった。確定診断を得て心の整理がつき、晴れ晴れとした表情を浮かべている両親をみながら、当院で先天奇形症候群の診断目的に NGS を臨床活用できる環境へ到達するまでの果てしない道のりを思い、沈みゆく気持ちを奮い立たせつつ、1 週間の実習を終えた。

8. 信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース

(研修報告書より抜粋)

氏 名	和泉賢一
所 属	札幌医科大学 遺伝医学
研修期間	平成30年1月15日 ～ 平成30年1月19日
研修場所	信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室

【受講動機】

信州大学における遺伝カウンセリング外来の陪席および研究室による染色体およびマイクロアレイ検査、次世代シーケンサー検査の見学により、さらなる稀少疾患の勉強と検査の意義、特徴を理解することができると考えられたため

【研修内容】

1/15～1/19

月曜：週間症例連絡、染色体講義、演習問題解説、染色体G-band染色

火曜：マイクロアレイ講義、顕微鏡による染色体の観察、FISH検査実習、週間症例報告

水曜：FISH検査実習、染色体観察実習

木曜：全体講義、染色体観察実習、マイクロアレイ検査の見学

金曜：マイクロアレイ検査見学、染色体実習解説、染色体観察実習

【研修成果】

染色体を実際に染色し、プレパラートを顕微鏡で観察することを学ばせていただいた。また、その染色体を番号順に並び変える実習、およびFISHでの染色・顕微鏡観察の実習もさせていただいた。マイクロアレイ法の見学をさせていただき、実際の検査について学ばせていただいた。検査の内容が理解できると、検査の意義や限界、検査に必要な情報（求められるもの）がわかり、各疾患の病態への理解が進んだ。

9. 信州大学 細胞遺伝学的検査実習集中コース

(研修報告書より抜粋)

氏 名	平野聡子
所 属	福井愛育病院 小児科
研修期間	平成30年1月15日 ～平成30年1月19日
研修場所	信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室

【受講動機】

私は小児科医で、産婦人科小児科だけの病院に勤務しています。胎児期に先天性奇形・染色体異常が見つかる場面に直面するといつも悩んでいました。多発奇形があると多施設で見ていく必要があり、妊娠分娩管理をどこでどうするか、稀な染色体異常の場合はどのように治療法を選択するべきか、どうすれば皆のコンセンサスが得られるのか。また羊水検査で偶発的所見（均衡型転座や逆位）の胎児をみてしまった場合どうすればいいか、等閑々としていました。マイクロアレイ、FISH、次世代シーケンス、ゲノムデータベースなどの実際について勉強したく、今回信州大学での受講を希望した次第です。

【研修内容】

	午 前	午 後	夕
1/15(月)	症例カンファレンス ラボデータ検討 核型分析：コルセミド添付	講義：染色体検査概要、宿題解説 核型分析：低張処理、固定、展開、染色 FISH法：BAC culture	NGS遠隔会議参加
1/16(火)	FISH法：BAC DNA抽出	FISH法：プローブ標識～ハイブリ 講義：G分染バンドの見方	症例カンファレンス
1/17(水)	核型分析：明視野顕微鏡・画像解析	FISH法：wash～detect 核型分析：顕微鏡観察・画像処理 講義：核型イデオグラム（課題解答） 核型分析・記載法 染色体構造異常切断点評価	
1/18(木)	講義：データベース検索 見学：マイクロアレイ	FISH法：蛍光顕微鏡観察 実習：構造異常染色体の核型分析	
1/19(金)	講義：染色体構造異常のFISH・CGHアレイ・ SNPアレイ解析例 遺伝外来陪席（結合組織疾患）	実習：核型分析、データベース検索 見学：マイクロアレイ 個別質問	

【研修成果】

核型分析の実習では、自分の思っていたイメージとは違い、染色体構造異常の解析は非常に難しく大変な技術を要することを実感しました。これまで染色体検査の結果は表記やコメントしか見ていなくて核型の写真を見る事はなかったのですが、実習を終えて改めてこれまでの症例の写真をみると、理解が深まり楽しく感じました。

FISH法の実習では、実際の染色体中間部欠失の症例でどのようにしてプローベを選び解析を進めていくべきか学び、手技することができ、顕微鏡で観察できました、感激でした。また講義では複雑な構造異常染色体の症例を通して、G分染法・アレイCGH・FISH法それぞれをどう組み合わせるか、どこまで何が分かるか、臨床上の意義など勉強しました。SRLにしかFISH検査を提出した事がなかったのですが、SKY法、Metaphase・interphaseのFISH、不活化X染色体のFISHなど色々な解析症例をみせて頂きとても興味深かったです。

マイクロアレイ法の実習では、手技の見学をしました。また私自身の症例を検査していただき結果の解釈やデータベースの利用について実習できました。データベースの利用法はセミナーで聞いてはいても使いこなせていなかったのですが、実際自分のパソコンで自分の症例で検索できたことで身近になりました。CGHアレイ・SNPアレイなどの先生方の最先端の研究の一部をみせてもらい、構造異常の再構成のメカニズムに興味がありました。

外来の陪席では、稀な結合組織疾患の患者さんの結果開示、研究協力への依頼の様子を見せて頂き、患者さんを診察する機会も頂きました。

症例検討会では、色々な患者さんのアレイ・FISH・シーケンス結果をみることができました。病的意義についてどのように解釈・判断していくのか勉強になりました。また私自身の悩んでいた患者さんについて症例提示して相談できる機会を設けて頂きました。

10. 札幌医科大学 さっぽろ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	浅野拓也
所 属	市立函館病院 産婦人科
研修期間	平成28年11月 ～ 平成30年3月
研修場所	札幌医科大学

【受講動機】

出生前診断への興味関心が高まるなか、診断機器の向上、技術革新により胎児奇形の診断や染色体異常ソフトマーカーの発見が容易となり、また遺伝性癌の周知により産婦人科の日常臨床のなかでも遺伝カウンセリングを行う機会が増加しています。しかし北海道では特に道央圏以外の施設で遺伝専門医によるカウンセリングが可能な施設はほとんどなく、地域間格差が生じ、かつ症例の適切な施設へのコンサルトも距離的要因によりなされていない現状があります。当方の勤務する道南圏でも同様であり、高度な専門性を有した臨床遺伝専門医の必要性を痛感しております。

今回は当方のような一般病院の臨床医でも、限られた期間で集中的に遺伝カウンセリングについて学習できることに魅力を感じ申し込みしました。札幌医科大学の理念に沿い、遺伝診療を通じて北海道の地域医療に貢献したいと考えております。

【研修内容】

月1回の札幌医科大学での臨床カンファレンスの参加、ロールプレイ実習の参加、遺伝外来陪席、学会発表についての師事

【研修成果】

- ・GCRP2017 北海道 参加
- ・第70回道南医学会大会 2017年11月18日 函館市
NT肥厚に対してFMF softwareを用いてカウンセリングを行った1例
- ・第3回 日本産科婦人科遺伝診療学会 学術講演会 2017年12月16日 淡路市
双胎家族歴を有する胸・臍結合体双胎の一例

11. 札幌医科大学 さっぽろ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	越智龍太郎
所 属	社会医療法人 康和会 札幌しらかば台病院 神経内科
研修期間	平成29年7月 ～ 平成30年3月
研修場所	札幌医科大学附属病院遺伝子診療室

【受講動機】

臨床遺伝専門医取得のための実務経験を積むため

【研修内容】

毎週第4月曜日 臨床遺伝症例検討会
月1～2回（不定期） 遺伝外来陪席

【研修成果】

様々な疾患に触れることが出来ており、勉強になります。

12. 千葉大学 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	曾根原弘樹
所 属	千葉大学医学部附属病院産婦人科
研修期間	平成28年4月 ～ 平成30年3月
研修場所	千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部

【受講動機】

産婦人科日常診療の過程、またこれまでの研究テーマを通じて遺伝性疾患や腫瘍に興味を持ち、本プログラムを通じて遺伝医療に関する知識・経験を深めたいと考えたから。

【研修内容】

- ・ 遺伝カウンセリングの陪席（NIPT, 家族性腫瘍等）
- ・ 産婦人科外来で経験した症例の遺伝カウンセリング実施
- ・ 染色体異常も考慮される不妊カウンセリングの実施
- ・ 次世代シーケンサーを用いたミトコンドリア病解析に関する研究
- ・ 「千葉大ゲノム医療の会」の企画・運営（現在6回開催。不定期実施）
- ・ 各種勉強会・講習会への参加

【研修成果】

本プログラムを通して各遺伝性疾患に関する理解を深めることができた。実際の患者とのコミュニケーションにより身体的側面だけではなく、心理的側面に関する配慮を学ぶことができた。技術的な点では次世代シーケンサー運用に関する知見を深め、Wet、Dry 解析について概ね学ぶことができた。学内で勉強会を主催・運営することにより、ゲノム医療に対する理解が院内、学内において高まり参加者との意見交換や参加者同士のネットワークも広がりがつつある。

13. 千葉大学 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	北山仁久
所 属	千葉大学医学部附属病院 神経内科
研修期間	平成29年6月 ～ 平成30年3月
研修場所	千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部／千葉大学医学部附属病院 神経内科病棟

【受講動機】

大学病院での後期研修中に遺伝医療の勉強をしたいと思ったため

【研修内容】

- 木曜午前：遺伝カウンセリング外来。
- 遺伝医療ミニレクチャーに参加。
- 遺伝性神経疾患の入院症例の経験。

【研修成果】

- 遺伝医学の基礎知識の習得。
- 遺伝性神経疾患の検査前の遺伝カウンセリングについて。

14. 千葉大学 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	木内友紀
所 属	千葉大学医学部附属病院 神経内科
研修期間	平成29年6月 ～ 平成30年3月
研修場所	千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部／千葉大学医学部附属病院 神経内科病棟

【受講動機】

千葉大学神経内科では後期研修の1年目は大学病院で研修をすることになっており、その期間中に遺伝性疾患を経験したいと思ったため

【研修内容】

木曜午前：遺伝カウンセリング外来。

遺伝医療ミニレクチャーに参加。

遺伝性神経疾患の入院症例の経験。

【研修成果】

遺伝医学の基礎知識の習得。

遺伝性神経疾患の検査前の遺伝カウンセリングについて。

15. 東京女子医科大学 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	永井礼子
所 属	東京女子医科大学循環器小児科
研修期間	平成28年7月 ～ 平成30年3月
研修場所	東京女子医科大学遺伝子医療センター

【受講動機】

医師になってから、小児科領域、特に小児循環器分野の研修を通じて、多くの染色体異常や遺伝子異常を持つ患者さん達と出会いました。そのような患者さん達、そしてそのご家族の方々に対して、検査結果の説明や、その後のフォロー等、十分に満足していただけるような対応をできていなかったと感じていました。また、医学研究科において小児循環器に関する基礎研究を進めるうちに、今後医師として基礎研究者として活動していく上で、臨床遺伝学についての系統的な知識は必須であると考えられるようになりました。

そこで、小児科領域はもちろん、成人領域を含めて多彩な遺伝性疾患を持つ患者さん達に対応している東京女子医大遺伝子医療センターで研修させていただき、さらに、臨床遺伝専門医を取得できればと考えました。

【研修内容】

- (1) 遺伝子医療センター外来への参加（不定期）
- (2) 症例検討会への参加（週1回開催）
- (3) 月例会への参加（月1回開催）

【研修成果】

インテンシブコースを受講した成果として、第一に挙げられるのは「後悔」です。あの時、あの場面で、このように対応すればよかったのだな、と、指導してくださる先生方の対応を拝見しながら、何度となく考えました。遺伝性疾患を持つ患者さん達とご家族の苦悩も、迷いも、いままでは十分にはわかっていなかったのだと痛感しました。

遺伝子医療センターで、小児科領域、産婦人科領域、その他成人領域における、さまざまな遺伝性疾患の患者さん達と出会い、学ぶことができました。そしてコースが進むにつれ、自分の外来で患者さん達を診る際に、遺伝診療からの視点が加わって、よりよい診療ができるようになってきたと実感しています（インテンシブコース開始後、対応に遺伝領域の知識が必要な患者さん達を担当する機会が飛躍的に増えたのは偶然でしょうか… これまでは考えが浅すぎたのかもしれません）。

また、分子生物学の基礎研究を臨床の合間に細々と行っているのですが、このコースで経験したさまざまな遺伝性疾患の診療、そして月例会で教えていただいた、さまざまな遺伝性疾患に関する最新の知見を基に、検査結果のよりよい解釈と対応、病因へのアプローチ方法、新たな治療法の開発等についての視野が大きく広がり、基礎研究の方にも応用することができています。これは正直、想定外の収穫でした。

16. 東京女子医科大学 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	坂井昌人
所 属	公益社団法人地域医療振興協会 東京ベイ・浦安市川医療センター 産婦人科
研修期間	平成28年11月 ～ 平成30年3月
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】

胎児超音波診断を行う上で同検査が出生前診断であること、遺伝医学的検査であることから、臨床遺伝専門医として必要な知識、カウンセリング技術を身につけ、臨床遺伝専門医資格を取得して同検査を行うことを目指すため。

【研修内容】

- ・ 遺伝子医療センター外来見学
およびカウンセリング陪席
- ・ 遺伝子医療センター例会、講演会への出席

【研修成果】

遺伝子医療センター外来での診察見学を通して、患者さんの実際の様子を知ることができ、様々な状況にある患者さんへの対応の仕方を学びつつあります。

また、カウンセリングの陪席によりカウンセリングの実際に触れ、カウンセリングを行う態度、患者さんに寄り添う姿勢を身につけるようにして、自身の診療の際に役立てています。

実際の患者さんを通して遺伝カウンセリングが必要な疾患の知識を増やしています。

17. 東京女子医科大学 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	西崎直人
所 属	順天堂大学医学部附属浦安病院小児科 / 地域周産期母子医療センター
研修期間	平成28年9月 ～ 平成30年3月
研修場所	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

【受講動機】

私は日々の診療で小児腎疾患、周産期新生児医療を専門に行っています。いずれも遺伝性疾患（アルポート症候群、腎性低尿酸血症、等）、染色体異常児（トリソミー 21を代表とする種々の染色体疾患）、病的母体からの出生児（筋強直性ジストロフィー母体児、等）を診療する事が多く、またこれら疾患の遺伝情報を中心にご両親への正確な情報提供とその後のご両親の心理面へのアプローチも必須となります。そのような状況下で私の普段の所属施設では未だ臨床遺伝専門医が少ないために臨床遺伝を勉強させて頂き、臨床現場に還元できれば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、小児科外来に陪席

不定期：遺伝子医療センター主催・月例会でレクチャー、講演会参加

【研修成果】

私は東京女子医科大学附属遺伝子医療センターの外来陪席を中心に臨床遺伝専門医の先生方の患者対応、病状説明、心理的配慮など実践を通じて勉強させて頂きました。模擬ロールプレイとは異なり、実際の患者さんの反応を見ることが出来て大変勉強になっております。また研修施設には神経・筋疾患、新型出生前診断（NIPT）、原因不明の小児発達障害などの患者さんが多く、私のこれまでの臨床経験と通じるところがあったことも研修意欲を高め、また新しい知識の習得に大変役立っていると思います。NIPTに関しては初回のカウンセリングを臨床遺伝専門医の先生のご指導の下、実際に経験させて頂き、NGSDインテンシブコースを受講してこのような機会に恵まれたことを嬉しく思っております。

18. 東京女子医科大学 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	日野香織
所 属	愛媛大学医学部附属病院 小児科
研修期間	平成29年4月 ～ 平成30年3月
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】

平成28年度にNGSD専攻医研修を受けさせていただき、遺伝医療の最先端を肌で感じることができました。私の場合、専攻医研修は終了しましたが、専攻医時の研究を継続すること、また今後地元で遺伝医療を行うにあたり、地方都市で患者さんのニーズに合った十分な遺伝カウンセリングを継続していくことができる体制を整えるために、また研修で得られた知識、経験をどのように生かしていくか、という形を模索するために、引き続き最先端の病院での症例の経験や、実際の症例に対するご指導をいただきたく応募しました。

【研修内容】

不定期となりましたが、遺伝カウンセリングや研究内容に対する面談・メールでのご指導、症例についてはプライバシーに十分に配慮した上でご相談し、手厚くご指導いただきました。昨年度の陪席主体な研修から、より実践的な研修をさせていただきました。

【研修成果】

専門研修を離れ一般小児科診療を行う中での、より実践的な遺伝医療的視点を身につけることができました。一方で、小児科診療と一線を画しての、遺伝カウンセリングや遺伝医療の存在の重要性を再認識することができました。

19. 東京女子医科大学 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	白井謙太郎
所 属	土浦協同病院小児科
研修期間	平成29年5月 ～ 平成30年3月
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】

小児神経を専門として外来を受け持つなかで、様々な先天性疾患、あるいは障害を持って生まれる子どもとその家族に接する機会が多くあります。近年、遺伝学的な検査・診断技術が進歩する一方でそれらを扱うにあたっての規範が十分ではない点や、結果が出たあとのfollowの態勢が十分ではない点をよく耳にするのですが、自分自身も、主治医としてこのような遺伝学的な情報を十分に理解しご家族にわかりやすく伝えることが出来ていませんでした。今後、正確な知識と遺伝カウンセリングの技術を身につけて、子どもや家族の力になりたいと考えたこと、さらに受講で身につけたものを後輩たちにも伝えてゆきたいと考えたことが受講の動機です。また当院は産科と県内では大きな規模のNICUを持ち新生児医と連携の機会も多くあります。出生前診断についても将来的に産科医、新生児科医と連携しながら関わってゆければと考えています。

【研修内容】

金曜日午後：遺伝子医療センター 遺伝外来の陪席

【研修成果】

様々な先天性疾患の患者さんや出生前診断についての外来を陪席させて頂きました。どの外来も学ぶ点がとても多く、非常に貴重な経験でした。特に印象に残っているものとして2点を記載します。

1. NIPTのカウンセリングの見学： 結果を受けて最終的にどのような選択をした場合でも家族の決断を支持し、支援を継続してゆく姿勢を学びました。最終的な結論を出すまでの時間が限られる中でのカウンセリングは非常に重みがあり、この検査を行うに当たり、どれだけの事前の準備（説明）と、どれだけの時間が必要なのかを認識しました。
2. デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）の出生前診断について： 自院で相談を受けた相談者（1歳のDMDの児の両親で次子の出生前診断を希望）を紹介させて頂き、陪席しました。発端児はMLPA法で重複・欠失を認めませんでした。児の次なる検査に加え、母の保因者診断については生殖細胞モザイクの可能性も念頭に置きつつ、現実的にとりうる選択肢について説明して頂きました。当初自院で発端児の遺伝学的な検査の説明をご両親にした際、想定外だった次子の出生前診断の質問がでた時にはたじろぎました。当然のことながら正確な情報と事前準備の大切さを認識した症例で、今後も継続して陪席させて頂く予定です。

20. 東京女子医科大学 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	竹内千仙
所 属	東京都立北療育医療センター神経内科
研修期間	平成29年7月 ～ 平成30年3月
研修場所	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

【受講動機】

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

【研修内容】

遺伝カウンセリング外来陪席
カンファレンス

H29年 7月24日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群、NIPT）
H29年 8月14日：遺伝カウンセリング陪席（遺伝性不整脈、先天性筋ジストロフィー、染色体異常症、脊髄性筋萎縮症）
H29年 9月 4日：遺伝カウンセリング陪席（高齢妊娠、NIPT）
H29年 9月25日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症医師主導治験、骨系統疾患、結節性硬化症）
H29年 9月27日：月例会（脊髄性筋萎縮症の臨床と最新治療について）
H29年10月16日：遺伝カウンセリング陪席（神経変性疾患）
H29年10月30日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症）
H29年11月13日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群のエクソーム解析、NIPT）
H29年11月25日：遺伝カウンセリング陪席（染色体異常症、腎尿路疾患）
H29年11月27日：月例会（症例検討会）
H20年12月10日：ゲノム医療実装化プロジェクト研修会
H29年12月11日：遺伝カウンセリング陪席（先天異常症候群のエクソーム解析、NIPT）
H29年12月25日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、先天異常症候群、結節性硬化症）
H30年 1月30日：遺伝カウンセリング陪席（先天性筋ジストロフィー、先天異常症候群のアレイ CGH）

【研修成果】

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

21. 東京女子医科大学 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	副田翔
所 属	山下湘南夢クリニック、東京女子医科大学 遺伝子医療センター
研修期間	平成29年11月 ～ 平成30年3月
研修場所	東京女子医科大学 遺伝子医療センター

【受講動機】

臨床遺伝専門医の取得

【研修内容】

月数回、遺伝外来の陪席

【研修成果】

遺伝学の基礎を理解できた。

教科書の疑問点を毎回の研修で教えて頂き解決できた。

22. 東京女子医科大学 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	加藤環
所 属	自衛隊中央病院
研修期間	平成29年12月 ～ 平成30年3月
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】

平成25年に臨床遺伝専門医を取得後の研修経験の不足に危機感を覚えていたところ、NGSDプロジェクトの存在を知り、遺伝カウンセリング研修経験向上ができたと考えたため。

【研修内容】

遺伝カウンセリング外来の陪席

【研修成果】

業務の関係で、月に1回の研修をさせていただいています。今年度12月から研修を開始し、遺伝カウンセリング外来の陪席で15症例を経験させていただきました。遺伝性神経疾患、母体血胎児染色体検査（NIPT）をはじめ、大変バラエティーに富んだ疾患を研修できています。私自身が小児科医なので、先天性疾患の患者様の年齢、成長、発達、家族背景などに応じた診療、配慮、社会的福祉の活用方法などについても大変実践的で勉強になっています。

23. 京都大学 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	坪内万祐子
所 属	京都市立病院
研修期間	平成28年10月 ～ 平成30年3月
研修場所	京都大学

【受講動機】

実臨床に携わる中で、胎児出生前診断をはじめとした遺伝相談を受ける機会があり、また稀な染色体異常や、先天性血栓性素因のある姉妹の妊娠分娩管理、家族性のアンドロゲン不応症、家族性悪性高熱症患者等を担当したこともあり遺伝学的事項について一層関心を抱く様になりました。

産婦人科一般臨床を一通り経験し、改めて最新の基礎医学的知識を学びたいと感じていたこと、また発展目覚ましい遺伝学的知見をUp-dateしていきたいと思い、遺伝医学セミナーなどにも参加しておりました。

臨床遺伝専門医取得を目標としておりましたが、所属施設は認定研修施設ではなく、直接ご指導頂ける本講座は絶好の機会と思い、応募に至りました。

【研修内容】

月に1-2回の遺伝カンファレンスレクチャーへの参加

【研修成果】

京都大学遺伝カウンセラーコースに在籍する大学院生の方による症例提示・討論を拝聴し、遺伝子診療部で実際に行われている診療の様子がよくわかりました。個々の症例に応じ、家庭状況や社会的背景を踏まえながら時間をかけて丁寧に相談を進め、不安を抱えた相談者が十分な情報提供を得て一定の理解、安心を得られることは非常に有益だと感じました。

このような専門的な遺伝カウンセリングは私が所属する施設では現状行われておらず、貴重な学びの機会でした。

また、各回様々な領域からの招聘講師の先生からの専門的なお話も非常に興味深かったです。

24. 京都大学 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	吉岡正博
所 属	京都大学医学部附属病院
研修期間	平成29年1月 ～ 平成30年3月
研修場所	京都大学医学部附属病院

【受講動機】

学生時代より、先天性疾患に興味を持っていました。卒後は消化器内科医として勤務していますが、その中で遺伝性腫瘍にも興味を持つようになり、受講を希望しました。

【研修内容】

金曜日午後に隔週で開催される関西遺伝カウンセリング合同カンファレンスへの参加

【研修成果】

家族性腫瘍のみならず、専門外の遺伝性疾患に関しても理解を深めることができました。また、遺伝カウンセリングの実際について知ることができました。遺伝カウンセリングを受けても、実際に遺伝学的検査まで希望されない方が想像していたよりも多くおられ、新鮮な驚きでした。

カンファレンスの最後に行われる講義では、幅広いテーマを取り扱いながら最新の話題もふんだんに盛り込まれており、大変興味深く学ぶことができました。

25. 京都大学 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	原田文
所 属	京都大学iPS細胞研究所
研修期間	平成29年4月 ～ 平成29年3月
研修場所	京都大学遺伝子診療部

【受講動機】

臨床遺伝に興味があり、常に関わりをもっていたい。早いスピードで変化していく遺伝学の分野で自分の知識もupdateしていく必要があると感じているため。

【研修内容】

月に2回開かれる合同カンファレンス症例提示・検討会への出席

【研修成果】

多くの幅広い疾患に対する遺伝カウンセリングについての発表をきき、またdiscussionをすることができ、大変満足のできる研修になりました。

特に印象にのこっているケースは筋強直性ジストロフィーの発症前診断や遺伝性腫瘍の家族歴のある方の遺伝診断症例などがありました。クライアントの意思決定にかかわる経過やそこにたどりつくまでの思いなどについて、発表を聞く形ではありましたが実際に自分が陪席したかのように情報を共有させていただきました。

遺伝カウンセラーの養成課程の方々が中心のカンファレンスでしたので、クライアントの思いに寄り添う形でのカウンセリングの進め方などを毎回の発表を聞く中で自然と学習した気がします。それぞれのカウンセリングでのポイントになる部分については、カウンセリングを担当された先生方より最後に解説があり、先生方はみなさん非常に豊富な経験と専門知識をもっていらっしゃいますが、それを惜しみなく共有してくださり大変勉強になりました。

26. 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	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29年5月1日 ～ 平成30年3月
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】

自施設は小児科、新生児内科、アレルギー科を標榜していますが、日常診療の中では遺伝医学や遺伝カウンセリングの知識、実践が必要な状況に多く遭遇します。また日常診療の場で最新情報を必要とすることも多いですが、情報を入手するのが難しいのが現状です。本インテンシブコースを通して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して受講しました。

【研修内容】

- 第2, 4 水曜日 遺伝子診療科カンファレンスに参加
自身の外来でのフォロー症例に関する情報確認
- 研修会への参加
- カンファレンスにおいて遺伝医学、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

【研修成果】

- 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
 - IRUD参加、IRUD-P、NIPT症例
 - ハンチントン病 13回
 - ニューマンピックC保因者診断、ゴーシェ病(出生前診断)
 - ジュベール症候群
 - 結節性硬化症
 - 先天性ミオパチー、ベッカー型筋ジストロフィ症
 - Leigh症候群疑い、発達遅滞、多発奇形
 - 神経線維腫症I型
 - アラジール症候群、ウィルソン病
 - 異型ボルフィリン症
 - 眼皮膚白皮症疑い、網膜色素変性症
- 自身の外来でのフォロー症例に関する情報を確認した症例
 - 神経線維腫症I型
 - 原因不明の重度発達障害
 - 絞扼輪
 - 色覚異常
 - 難聴
 - 眼皮膚白皮症
 - 第1、第2鰓弓症候群21トリソミー
- 研修会
 - 院内家族性腫瘍勉強会
 - 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の「遺伝」について(遺伝子診療科)
 - 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の「乳がん」について(胸部外科)
 - RUD勉強会
 - 次世代シーケンサーによる解析の実際
- 遺伝子診療に関する情報共有事項(一部抜粋)
 - 民間事業者が提供する非発症保因者診断を目的とした臨床研究「夫婦遺伝子スクリーニング検査」について(日本人類遺伝学会HP)
 - がん遺伝子の網羅的解析システムの導入(三重大学医学部附属病院)
 - 妊娠中のマウスを介するダウン症のこどもマウス症状を改善する化合物の発見(京都大 萩原正敏教授)
 - 大規模なゲノム情報の解析による肥満に影響する112種の遺伝的特徴の発見
 - ゲノム編集の生殖医療への臨床応用に対する法規規制(政府生命倫理専門調査会)
ゲノム編集でヒト受精卵を操作する研究における条件付き容認(政府生命倫理専門調査会)
 - 筋強直性ジストロフィーにおける萎縮の仕組み解明(大阪大神経内科)
 - ゲノム編集技術による患者のゲノムの直接書き換えに関する臨床試験(米国サンガモ・セラピューティクス社)
 - 希少がん対応病院リスト公開(国立がん研究センター) 国立がん研究センター「がん情報サービス」(<https://hospdb.ganjoho.jp/kyoten>)
 - がん治療の遺伝情報によるオーダーメイド治療の保険適用(2019年度予定)
 - 遺伝子検査ビジネス、情報保護などを定めた指針の規制について厚生労働省研究班(代表=高田史男・北里大教授)
 - 「がんゲノム」全国で診療体制整備(厚労省)
「がんゲノム」拠点病院に11施設を選定(厚労省)
北海道大、東北大、国立がん研究センター東、慶応大、東京大国立がん研究センター中央、名古屋大、京都大、大阪大、岡山、九州大
 - 新型出生前検査(NIPT)の一般診療への拡大(日本産婦人科学会 2019年度予定)

27. 鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース

(研修報告書より抜粋)

氏 名	運崎愛
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30年1月15日 ～ 平成30年1月19日
研修場所	鳥取大学 生命機能研究支援センター

【研修内容】

月	火	水	木	金
次世代シーケンサー実習 ライブラリ調整	次世代シーケンサー実習 ライブラリ調整	次世代シーケンサー実習 ライブラリ調整	次世代シーケンサー実習 ラン	講義 データ解析について

【研修成果】

鳥取大学でのNGSを用いた遺伝学的検査は、wet担当者による作業、dry担当者による解析を経てカンファレンスが行われ報告書が作成されるという体系的な流れになっていた。

実習ではNGSを用いた網羅的遺伝子解析のうち、疾患関連遺伝子パネル解析のライブラリ調整とランを見学した。ライブラリ調整には多くの工程があり、施設の状況に合わせて分担作業ができるようプロトコールが組まれていた。工程毎に様々な注意点があり、そういったことも含めて丁寧に教えていただいた。今回、主に超並列シーケンサーを用いた解析の流れを見学したが、最新のナノポアシーケンサーによる解析も一部見学することができて貴重な経験であった。

また、データ解析について講義をしていただいた。次世代シーケンサーで得られた結果を、解析するための形式に変換することやマッピング、アノテーションなど多くの過程を経て解析が行われていることが実感できた。プログラミング言語やコマンドラインなどは今までに学んだことがなかったため、多くを理解することは難しかったものの、dry解析について勉強する機会が得られたこと、概要を少しでも理解できたことは今後の診療・研究などに役立てられると考えられた。

遠隔会議・連携協議会等の開催

遠隔会議、NGSDの会、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。また、プロジェクト終了後についても検討した。

会議／開催日	参加者数	内容
第25回遠隔会議 平成29年4月12日	25名	・中間評価後の改善計画書の検討
第26回遠隔会議 平成29年5月22日	24名	・4週間研修／インテンシブコース調整 ・外部評価委員コメント・改善計画書の検討
第1回NGSDの会 平成29年6月24日	25名	詳細は58ページ参照
第27回遠隔会議 平成29年6月26日	19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 ・NGSDの会の検討
第28回遠隔会議 平成29年9月25日	23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29回遠隔会議 平成29年11月6日	24名	・専攻医の承認 ・4週間研修／インテンシブコース調整 ・プロジェクト終了後について検討
第30回遠隔会議 平成29年12月11日	20名	・連携協議会準備 ・プロジェクト終了後について検討
第31回遠隔会議 平成30年1月15日	23名	・専攻医の承認 ・連携協議会準備 ・プロジェクト終了後について検討
第5回連携協議会・専攻医報告会 平成30年2月2日	30名	詳細は62ページ参照
第32回遠隔会議 平成30年2月19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4回外部評価委員会 平成30年3月9日	17名	詳細は64ページ参照

第1回 NGSD の会の開催

近畿大学東大阪キャンパスで「第41回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会」を開催中の2017年6月24日、同キャンパスにおいて、「第1回NGSDの会」を開催しました。専攻医、インテンシブコースの受講生、外部評価委員を含み、25名の参加がありました。

信州大学の福島義光事業統括の挨拶に続き、信州大学の古庄知己副事業統括より、NGSDプロジェクトの紹介およびNGSDの会発足の目的や活動について説明がありました。



▲福島事業統括の挨拶



▲古庄副事業統括よりNGSDの会発足について説明

さらに、専攻医およびインテンシブコース受講生より、簡単な自己紹介と近況報告を行いました。



今後、引き続き、メール等で連絡を取り合い、年に1～2度、学会の期間を利用して、このような会合や懇親会を開催し、情報交換や意見交換を行っていきたいということになり、短い時間ではありましたが、大変有意義な時間となりました。

統合データベース講習会の開催

【1. 開催概要】

開催日 2017年12月19日（火）9:00-17:30

開催場所 千葉大学みのはな同窓会館多目的ホール
（千葉県千葉市中央区亥鼻1丁目8-1 千葉大学亥鼻（医学部）キャンパス）

参加者 36名（登録者数36、出席33、当日参加3）

【2. プログラム】

9:00 ~ 9:05	受入れ機関挨拶 松下 一之（千葉大学医学部附属病院）
9:05 ~ 10:30	NBDC の紹介とNBDC が提供するサービス 箕輪 真理（NBDC/DBCLS）
10:40 ~ 14:10	実験データの生物学的解釈をするための遺伝子発現 DB・ウェブツールの使い方 小野 浩雅（DBCLS）
14:20 ~ 17:30	次世代シーケンサー（NGS）を用いた解析と関連データベース・ツール 仲里 猛留（DBCLS） 主催：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（NBDC） 共催：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（DBCLS） 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

【4. 受け入れ機関よりコメント】

全国からNGSD専攻医はもちろん、大学院生、医学部学生、一般企業の方など多くの方に参加していただきました。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（NBDC）、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（DBCLS）からの講師の先生方はいずれも熱心かつ丁寧に解りやすい講義で私自身も勉強になりました。この後のゲノム医療では、データベースの取り扱いに慣れること、インターネットリテラシーが重要なので、このようなセミナーはとても意義があると思います。さしあたって、がんゲノム医療（がん遺伝子パネル検査）が先進医療Bから保険収載されるので、来年の札幌開催では、この辺りがトピックスとして取り上げられるかもしれません。

（千葉大学 松下）

第5回連携協議会・平成29年度専攻医報告会の開催

平成30年2月2日、千葉大学医学部附属病院 外来診療棟3F 会議室において、第5回連携協議会および平成29年度NGSD専攻医報告会を開催した。連携校および外部評価委員、合わせて30名が参加し、古庄副事業統括の司会のもと、以下のプログラムにしたがって議事を進めた。

■ 第5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29年度事業活動報告（福島）
 - (1) 会議・講習会
 - ・ 遠隔会議開催（2017/4/12、5/22、6/26、9/25、11/6、12/11、1/15、2/19 予定）
 - ・ 統合データベース講習会開催（2017/12/12、千葉大学）
 - ・ 第5回連携協議会開催・平成29年度専攻医報告会（2018/2/2、千葉大学）
 - ・ 第4回外部評価委員会開催予定（2018/3/9、東京女子医科大学予定）
 - (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28年度専攻医6名）
 - (3) 平成30年度専攻医募集・広報活動
 - ・ 1次募集（2017/6/1～2017/9/30）、追加募集（2017/10/1～）
 - ・ 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28年度年次報告書を作成し、全国遺伝子医療部門連絡会議（114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29年度活動報告（各校10分程度）
5. 平成30年度の活動計画について（古庄）
 - ・ 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にて研修・活動報告を行う
 - ・ 第6回連携協議会・平成30年度専攻医報告会開催
 - ・ 第5回外部評価委員会開催（平成31年3月、東京女子医科大学にて開催予定）
 - ・ 専攻医研修の修了証の発行（平成29年度専攻医6名、平成30年度専攻医6名）
 - ・ 平成30年度専攻医について

6. 会計担当より（濱田）
 - (1) 平成29年度予算執行状況
 - (2) 平成30年度予算案
7. 質疑応答・その他（福島）
8. 外部評価委員よりご挨拶
9. 閉会の挨拶（松下）

■ 第2部：平成29度専攻医報告会

平成29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。



▲運崎専攻医(信州大学)



▲和泉専攻医(札幌医科大学)



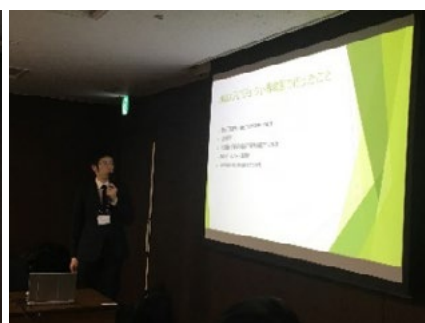
▲力石専攻医(千葉大学)



▲金子専攻医(東京女子医科大学)



▲川崎専攻医(京都大学)



▲奈良井専攻医(鳥取大学)



▲平成29年度専攻医6名



第4回外部評価委員会の開催

平成30年3月9日、東京女子医科大学において、NGSDプロジェクトの第4回外部評価委員会を開催した。

出席委員 玉置知子先生（兵庫医科大学）
 高田史男先生（北里大学）
 清水孝雄先生（国立国際医療研究センター研究所）
 須磨崎亮先生（茨城県立こども病院）
 水澤英洋先生（国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター）

	開会・出席者自己紹介・外部評価委員長選出（古庄副事業統括）
13:05 ～	NGSDプロジェクト事業報告（進行：外部評価委員長） 1. 平成29年度活動報告（福島事業統括）（5分） 2. 事業評価シートに沿った活動報告（古庄副事業統括）（10分） 3. 各連携大学における研修プログラム（30分：各校5分程度）
13:55 ～	質疑応答
14:05 ～	事業評価シート記入
14:25 ～	講評（外部評価委員4名）
14:45 ～	外部評価委員長より総評
14:50 ～	福島事業統括 挨拶
14:55 ～	閉会（古庄副事業統括）

【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）

- ・コース間の連絡状況が密で、均質で高度な研修ができる態勢が組まれている。連携協議会では、各コースの発表が具体的にあり、有用であった。専攻医同士の交流も重要であった。
- ・このTV会議システムが順調に運用されているため、この会議終了後の時間帯を、専攻医が中心となって修了医も参加できる症例検討・勉強会を行なう場として活用するなどの工夫があれば、本プログラムを修了後のNGSDのフォローアップにもつながると思われる。
- ・外部評価委員にも遠隔会議の開催情報を流し、陪席を認めることで disclosure に努めていた点は評価に値する。
- ・トレーニングは順調に進んでいる。インテンシブコースはコースも多く設定され、統合データベース研修会とともに参加者も多く、いずれも研修には重要な役割を果たしていることが評価される。
- ・on the job trainingは臨床遺伝専門医養成において必須である。遺伝カウンセリングは、通常の診療におけるインフォームドコンセントとは異なる配慮が必要なものであるため、遺伝カウンセリングを症例豊富な施設で多数経験できることは重要である。また専攻医が所属施設を超えて、経験を積めることは、オールラウンドな知識をもつ臨床遺伝専門医を養成に重要である。標準インテンシブコースについても、1年間のまとまった研修が困難な意欲ある医師に対し、効率よく遺伝学を学ぶ機会として有効である。
- ・遺伝医療実践教育の標準化・均霑化と、施設毎に特色を打ち出した個別性とは相反する部分もあるが、各施設良く努力して両者をバランス良く取り込んで実施していると思われた。特にインテンシブコースでは後者、すなわち特色ある実践教育を提供する方面で各施設力を発揮しやすい特性があり、良く活かしていたと思う。
- ・学会活動への参加が積極的に行なわれ、また人類遺伝学会等では本プロジェクトの広報も活発に行なわれていた。
- ・本プロジェクトによってこれまで4年間に改善がなされて完成された研修プログラムは、臨床遺伝専門医養成の高度モデル・コアカリキュラムとも評価できる内容であり、今後の専門医養成プログラムとしての活用が強く望まれる。

- ・各方面に本プロジェクトの有効性をアピールするとともに、本邦のゲノム医療推進のために本プロジェクトを発展的に継続することについての具体的な対応策の検討が必須である。
- ・プログラムの見直しに関して、実際にコースを受講した専攻医の意見を取り入れていくことが重要。修了者が自施設に戻った後にどのようにキャリアプランを考えているのか。プロジェクトとしてどのようなキャリアプランが提供できるのかを明らかにすることで、より希望者は増加するのではないか。
- ・ゲノム医療推進の観点から、当該事業は大変有用な成功事例であり、事業期間を超えての継続性などの出口対策は喫緊の課題と思われるが、自助努力だけで実現出来るほど容易な課題ではない。政府肝いりで進めているゲノム医療推進実現の為には、当該プロジェクトの継続と拡充への文部科学省や厚生労働省等の理解と支援が不可欠と思われる。2016年に政府がとりまとめた「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」の報告書でも本事業は採り上げられており、その重要性は認識されている。政府の支援が求められるところである。

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.参考資料

平成29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・特任教授・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。 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。	

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29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	8,758	8,758	0	0
札幌医科大学	2,640	2,640	0	0
千葉大学	2,640	2,640	0	0
東京女子医科大学	2,640	2,640	0	0
京都大学	2,640	2,640	0	0
鳥取大学	2,640	2,640	0	0

14. 各年度の補助対象経費 (①+②)

(単位: 千円)

年度	平成29年度	平成30年度
補助対象経費の総額 (①+②)	21,958	50,000
補助金申請予定額 (①)	21,958	50,000
自己収入等予定額 (②)	0	0

15. 参考資料

平成30年度以降の補助事業実施計画

【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 4月～3月 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

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。	
具体的な事業内容	
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実施する。 国際人類遺伝学会、米国人類遺伝学会、各種セミナー・研修会などに参加することにより、本事業 ⑦ 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。 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。	
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 4月～3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

本事業終了後の達成目標	
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(次世代シーケンクエンス)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

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 (投入、 人・力、 活動、 行動)	・第1回ゲノム連携協議会(東京都) ・第2回ゲノム連携協議会(松本市) ・第1回外部評価委員会(東京都) ・連携協議会運営会議(計8回)	・本プログラム履修者受け入れ(6名) ・短期研修コース開修生受け入れ(6名) ・JST主催の統合データベース講習会開催 ・第3回ゲノム連携協議会(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)	・本プログラム履修者受け入れ(6名) ・短期研修コース開修生受け入れ(6名) ・JST主催の統合データベース講習会開催 ・第4回ゲノム連携協議会(千葉市) ・第3回外部評価委員会(東京都)	・本プログラム履修者受け入れ(6名) ・短期研修コース開修生受け入れ(6名) ・JST主催の統合データベース講習会開催 ・第5回ゲノム連携協議会(京都市) ・第4回外部評価委員会(東京都)	・本プログラム履修者受け入れ(6名) ・短期研修コース開修生受け入れ(6名) ・JST主催の統合データベース講習会開催 ・第8回ゲノム連携協議会(米子市) ・第5回外部評価委員会(東京都)
	・遺伝子解析実習用機器導入、指導教員の研修 ・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 ・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) ・遺伝子医療部門連絡会議(東京都) ・ホームページを制作し、本事業を広報	・OJTプログラムの開始 ・多様な短期研修コース指導の開始 ・HPの更新、PR活動の継続	・OJTプログラムの継続 ・短期研修コース指導の継続 ・HPの更新、PR活動の継続	・OJTプログラムの継続 ・短期研修コース指導の継続 ・HPの更新、PR活動の継続	・OJTプログラムの継続 ・短期研修コース指導の継続 ・HPの更新、PR活動の継続
アウトプット (結果、 出力)	・第1回ゲノム連携協議会(東京都)20名 ・第2回ゲノム連携協議会(松本市)20名 ・第1回外部評価委員会(東京都)10名 ・連携協議会運営会議(計8回)のべ180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	・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回ゲノム連携協議会(札幌市)20名 ・第2回外部評価委員会(東京都)10名	・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回ゲノム連携協議会(千葉市)20名 ・第3回外部評価委員会(東京都)11名	・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回ゲノム連携協議会(京都市)20名 ・第4回外部評価委員会(東京都)12名	・本プログラム修了者(6名) ・短期研修コース修了者(6名) ・第8回ゲノム連携協議会(米子市)20名 ・第5回外部評価委員会(東京都)13名
	・OJT履修者受け入れ体制の確定 ・OJTカリキュラムの決定	・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	・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	・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 ・外部委員会による評価と課題の解析	・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 ・外部委員会による評価と課題の解析
アウトカム (成果、 効果)	・新開、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、最新の遺伝解析能力が向上する	・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ナーシ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	・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ナーシ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	・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ナーシ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	・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ナーシ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 ・OJTのノウハウを全国遺伝子診療部門連絡会議を通じて全国に広める

実習事項	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、履修する学生や医療従事者等の主体的な参加が求められる取組と体制を構築すること。	PDCAサイクルを実施し推進するため、連携6大学プログラム責任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絡会議により、連携6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、アットファクト、アラトカムを年度ごとに示して、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。最先端の遺伝子検査の知識・技術について、現実に生じる遺伝性難病疾患のマネージメントの問題に関して専門的知見を提供するOJTは初めての試みである。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、わが国の遺伝性疾患克服の推進に貢献する。
②	事業の実施に当たっては、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、全学的な連携体制を整備すること。また、地域医療の充実やチーム医療の推進の観点からも、学外の有識者は積極的に参画いただくこと。また、連携協議会の設置など、事業の情勢を柔軟に変化させる体制を構築すること。	申請校である信州大学においては、学長、医学部長、医学部附属病院理事の賛意を受けた専任教授のもと信州大学研修プログラム委員（学、および6大学）で構成される協議会、企画・推進・管理にあたる、連携体では、それぞれ研修プログラム委員会を組織し、各大学における研究の企画・推進・管理にあり、外務・情報等からなる外務評価委員会を組織し、定期的にプログラム委員会に基づいてプログラムの改善を行う。信州大学を含む連携6大学は、連携協議会および外部評価委員会の活動内容・活動予定について定期的に学長、医学部長、医学部附属病院院長に報告し、承認を受ける。
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、具体的な事業継続の方針・考え方について後継者を育成すること。また、多くの大学に自らの教育改革を進める議論を活用してもらうため、連立大学が関係、実践する教育プログラムを公開し、可能な限り可視化した上で、地域や社会に対して分かりやすく情報発信すること。	各大学では、すでに設置されている同時期、オールラウンド臨床遺伝専門医の養成を継続する。全国遺伝子診療部門連携協議会等を活用し活動状況を確認しながら広げていく中で、特に特色ある先進的な取組やモデルとなる取組について、OJT導入に至る経緯や実現するためのノウハウ、留意点、ポイント等についても情報発信する。以上を、ホームページの充実を図り、知的財産権に関わる制約が許す範囲において積極的に情報を公開すること。
④ 推進委員会からの主なコメントに対する対応方針	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) ●受入れ目標人数を達成するために、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。 ●各大学の受入れ医師数が年1名であり少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、更なる充実を期待したい。 ●教育プログラムのコースの構築について、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(各授業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いように適切な修正を行うこと。	高度専門医療機関の遺伝子診療部門が所属する全面組織である、「全国遺伝子診療部門連携協議会」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報する 「他専門科の後期研修中の医師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、遺伝性難病疾患に対応能力を持つ専門研修生を輩出させる。 「本プログラムで増設したOJTプログラムを、全国遺伝子診療部門連携協議会を通じて、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。」 本コースの修了要件を以下の通りとする 1. 専攻医は、6大学のいずれかの大学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、成人期、成人期、成人期の領域を含む、臨床経験(遺伝性疾患、がん、感染症)が合計90時間(準備30時間、診療60時間、事後研修30時間)以上であり、かつ、代表的な10例の症例(遺伝性疾患の診断内容とその背景を記載)を所属担当教員に提出し、連携協議会の定める評価を受けなければならないこと。 3. ガノム解析・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ガノム解析・遺伝学的検査の実務経験を60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資格取得後、所属コース担当教官による口頭試験に合格すること。 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週間の他施設実地経験についての報告書をもとめ、連携協議会の定めた規程により発表を行うこと。 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・診療の実践(患者さま情報の取り扱、記録、解釈、リスク判定)(30時間以上) ・遺伝カウンセリング(周産期、小児期、成人期、成人期、成人期の領域を含む)、臨床経験(遺伝性疾患、がん、感染症)の全ての場合を総論とし、ロブツックを作成する。(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・ケアの方法を総論とし、エビデンスに基づくマネジメント案を最終に提案する場面を経験する)(30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、原因者診断、多因子遺伝におけるリスク診断、等)における解析・検査を実施体験するとともに、分析の妥当性、臨床的有用性を評価を行う場面に参加する(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を受講する(8時間) 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) ＜選択必修科目＞ 下記の4週間の選択必修コースを8週間以上選択する。 ・信州医科大学・連携コース(小児期・周産期・成人期)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演習、治療開始研究演習、等) ・札幌医科大学・連携コース(遺伝性腫瘍・癌群の最新の診療への参加、地域ネットワークの構築や運営への参加、等) ・千葉大学・連携コース(遺伝学的検査のAOCEの理解と基本的手技習得、次世代シーケンサー・比較、多量データ解析、患者登録センター、等) ・東京女子医科大学・連携コース(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、患者登録センター、医師主導治療の流れ、等) ・京都大学・連携コース(遺伝子診療部における包括的遺伝子診療への参加、変異性腫瘍外来診療への参加、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・連携コース(遺伝子診断技術演習、遺伝子診断技術、難病治療開始演習、遺伝子診療への参加、等)

- 当該事業ホームページURL

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29年度年次報告書

(2017年4月 – 2018年3月)

発行日 : 2018年8月1日

発行 : NGSDプロジェクト事務局

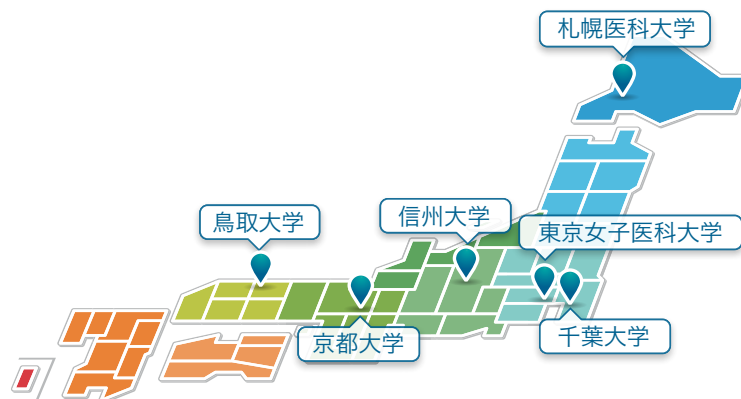
信州大学医学部 遺伝医学教室

TEL: 0263-37-3338 (内線 5138)

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

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1

E-mail: jisedai@shinshu-u.ac.jp



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