

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26年度～平成30年度

実績報告書

2014.10 - 2019.3

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年のことである。その副題は「ゲノム時代の難治性疾患マネジメントを担うオールラウンド臨床遺伝専門医の育成と全国遺伝子医療部門連絡会議を介した全国展開」であり、当初からゲノム医療を担う人材育成を強く意識した取組であった。その後、2015年1月20日にオバマ前米国大統領が行った一般教書演説の中で、科学技術の施策の一つとしてPrecision Medicine Initiativeが提唱され、わが国においても同年、ゲノム医療実現推進協議会が立ち上げられ、様々な取組がなされるようになった。同協議会の資料では、ゲノム医療に関わる人材育成の一つとして本事業が紹介されており、先端的な取組であると高く評価されたものと考えている。



事業推進責任者
福嶋 義光
(信州大学名誉教授)
特任教授

従来の医学・医療、とくに先進的な医療は臓器別、年齢別、領域別に研究開発、臨床応用がなされてきたが、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に取り組まなければならない。がんゲノムであっても、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、全てを包含する教育・研修プログラムを用意する必要がある。本事業は、文部科学省からの補助を受けた難病領域の人材育成のためのプロジェクトであるが、ゲノム医療実現推進協議会でも紹介されたように、あらゆる制限、枠を超え、理想的で実現可能な「ゲノム医療を担う人材育成」の取組を実践してきたと自負している。

具体的には、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し、すでに23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46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「NGSDプロジェクト(第2期)」として、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

(信州大学医学部遺伝医学教室 教授、附属病院遺伝子医療研究センター センター長)



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、認定遺伝カウンセラーと一緒に診療を行いながらの「on the job training」が基本です。先天異常症候群や遺伝性結合組織疾患を持つ患者様に対する身体所見の取り方、発達の遅れを持つ患者様に対する発達神経学的評価、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（HBOC）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。筋ジストロフィー、プラダー・ウィリ症候群、HBOC、がんゲノム医療などにおける診療科横断的な検討会への参加を通じて医療連携の重要性を体感することができます。さらに、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経験できます。スタッフとともに、最先端の遺伝医療、ゲノム医療漬けの毎日を送っていただきながら、我が国の横断的な遺伝医療の明日を牽引する人材が育っていけるよう支援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は2018年8月にそれまでの遺伝子診療室を正式な診療科である遺伝子診療科に改組し、より充実した遺伝医療の提供と研修の実践ができるよう体制を整えました。また、遺伝性腫瘍を中心に院内の診療科横断的なネットワークの稼働、がん関連のコンパニオン診断の保険収載やIRUDの展開に合わせた北海道内の医療機関との遺伝医療連携体制強化など、「ネットワーク」をキーワードにした医療を進めています。当院のNGSDの専攻医は、院内で提供されている遺伝医療の実践を学ぶとともに、北海道という地理的特性にふさわしい遺伝医療体制のあり方も学んでいます。また当院では平成28年度NGSD専攻医の水上医師が遺伝医学教室の特任助教として遺伝子診療科の診療の中心的役割を担っているのみならず、学部学生や大学院生の教育や研究指導に大きな貢献をしていますし、平成30年度専攻医の真里谷医師は、当院の生殖・周産期遺伝医療の責任ある立場で今後診療と後進の指導を行う予定で、いずれもまさにNGSDの理念のロールモデルとして今後ますますの活躍が期待されています。

今後は、がんゲノム医療を中心に遺伝子・ゲノム情報を扱う医療がますます一般医療の中に入ってくることから、当院ではNGSDの理念を継承した遺伝医療のスペシャリストの育成だけでなく、多くの医師、看護師などの医療関係者を対象として広く遺伝医療・ゲノム医療の啓発・教育活動を展開していく予定です。

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)



今年度は本NGSDプロジェクトの最終年になりますが、これまでの5年間に多くの専攻医の先生方と直接触れ合う機会に恵まれ、またとない貴重な経験でした。種々の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い分野に及びます。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、H30年度の下半期からは、医療法、臨床検査技師長の一部改正などの検査の精度管理とともに、がん遺伝子パネル検査が保険収載されることや先進医療Bから保険収載への準備にも検査と遺伝医療の両面から対応することができました。本NGSDプロジェクトはこのような視点からも、臨床遺伝の専門的な対応が可能な医師の育成のモデルケースとなることが実証されました。さらに抗癌剤治療反応性やファーマコゲノミクスが個人のゲノム解析に基づく遺伝医療も臨床検査と関連の深い分野です。現在の医療は、病気を発症する前に高い確率で病気になることが予測できる先制医療の時代になりつつあります。このようなパラダイムシフトに向けて検査部は遺伝子診療部と協働してソフト・ハードの両面で準備を始めています。2019年以降、がん診療の新しい臨床検査のオプションとして遺伝子パネル検査が先進医療Bから保健償還される予定です。このように遺伝関連検査（特にゲノム解析）の分野では急速に技術や対象疾患が増大しています。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。H30年度が本プロジェクトの最終年ですが、これまでの5年間に培われたNGSDのネットワークが本邦における遺伝医療に寄与し続けることは確かだと思います。

東京女子医科大学コース

斎藤 加代子

(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 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30年度は専攻医を1名、インテンシブコースでは8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仕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す。また、研究成果を臨床応用する一環として、SMNI 遺伝子変異による脊髄性筋萎縮症（SMA）の医師主導治験と国際共同治験実施の見学、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)

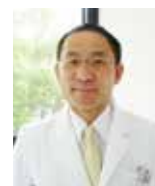


京都大学では、医学部附属病院遺伝子診療部と大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学教室が中心となり、次世代の遺伝医療を中心的に担うことのできる若手医師の人材を養成するため次のような取り組みを行っています。1) 遺伝子診療部における包括的遺伝子診療。2) 家族性腫瘍ユニットへの参加とがんセンターとの診療連携（特にがんゲノム医療中核拠点病院としての活動協力）。3) IRUD 拠点病院取り纏め機関としての遺伝性希少難病診療。4) 認定遺伝カウンセラーと協働するチーム医療への参加。5) 専門的遺伝カウンセリングスキルの修得。様々な分野から意欲のある方の参入を期待しています。

鳥取大学コース

難波 栄二

(鳥取大学研究推進機構研究戦略室 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。臨床遺伝専門医のブラッシュアップなどを目的として、遺伝カウンセリングインテンシブコースを開設しました。本コースの特徴である他大学での on the job トレーニングは、専攻医にとって貴重な経験となりました。また、本学に専攻医が来られることは、本学にとっても大きな刺激となり、今後のゲノム医療の人材育成の体制構築には貴重な経験となりました。今後も、これらの内容を継続し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ができるよう努力してゆきます。

目 次

I. ごあいさつ	1
II. 事業説明	
事業の目的	8
プログラム概要	9
コース紹介	10
III. 事業報告	
専攻医研修の実施	12
- 信州大学コース	12
- 札幌医科大学コース	20
- 千葉大学コース	27
- 東京女子医科大学コース	33
- 京都大学コース	39
- 鳥取大学コース	46
インテンシブコース研修の実施	53
- 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース	54
- 札幌医科大学 さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース	61
- 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース	62
- 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース	64
- 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース	70
- 鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース	71
- 鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース	73
遠隔会議・連携協議会等の開催	74
統合データベース講習会の開催	75
第6回連携協議会・平成30年度専攻医報告会・第5回外部評価委員会の開催	76
NGSDプロジェクト終了後について	79
IV. 参考資料	
資料1 平成30年度大学改革推進等補助金(大学改革推進事業)調書	84
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	88
資料3 第5回外部評価委員会 平成30年度事業評価シート	90

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



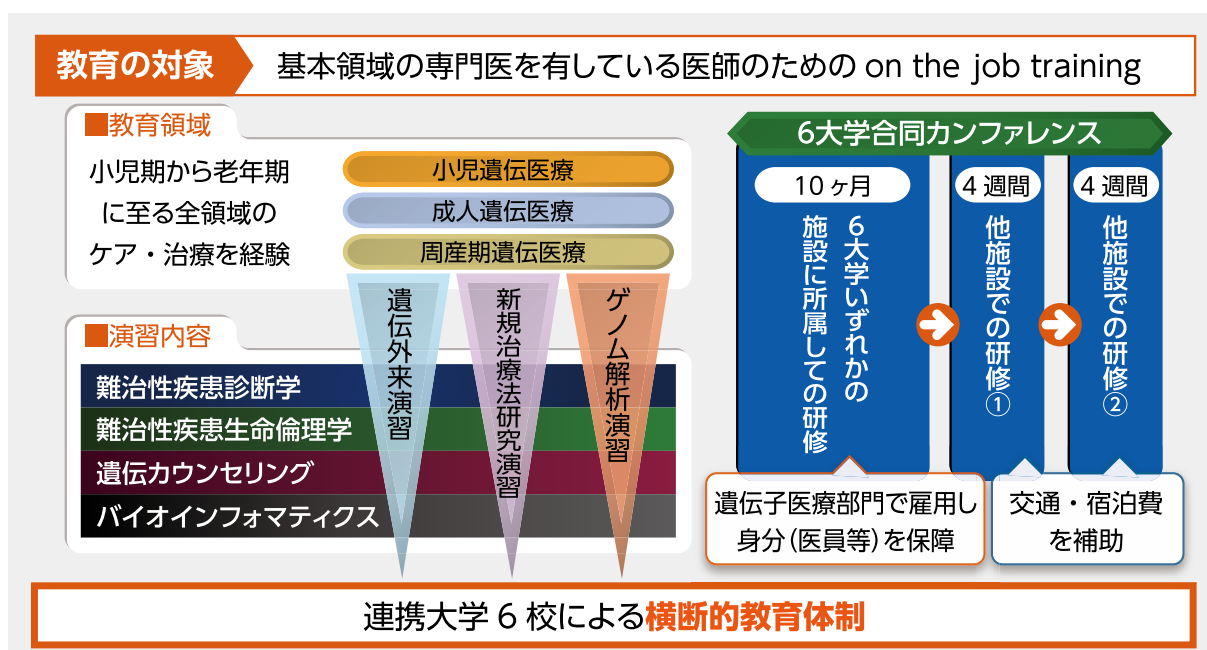
コース紹介

■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

信州大学医学部遺伝医学教室 教授、信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター センター長 古庄知己

コースの特色 平成30年度、金沢大学小児科より藤田直久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（古庄、高野亨子 附属病院遺伝子医療研究センター講師、中村勝哉 附属病院遺伝子医療研究センター講師）の指導のもと、on the jobトレーニングを行った。その特色は、診療科横断的および世代を超えて縦断的な多数の患者を診療（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（小児先天異常症候群、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（小児先天異常症候群、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：中村）	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	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（3か月毎）	PWSミーティング（3か月毎）

外来実習 指導医とともに外来に入り、電子カルテ記載、患者診察（先天異常症候群、遺伝性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、遺伝学的検査結果説明文の作成、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、担当：涌井敬子 遺伝医学教室講師）。また担当症例を通じて、NGS解析実習を行った（ion PGM Dx、MiSeq、担当：山口智美 附属病院遺伝子医療研究センター助教[特任]）。

研修会・学会への参加 第121回小児科学会学術集会（2018.4）、第60回日本小児神経学会学術集会（2018.5～2018.6）、第42回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（2018.6～2018.7）において研修を受けた。第68回米国人類遺伝学会（2018.10、ポスター発表）、日本人類遺伝学会第63回大会/第16回全国遺伝子医療部門連絡会議（2018.10、口演発表）、第41回日本小児遺伝学会学術集会（2019.1、ポスター発表）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。

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。

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IRUDコンソーシアム (SIRUD)

中央IRUD

信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

先端診断部門

センター長

先端解析部門

遺伝カウンセリング

稀少疾患の正確な診断

多科にまたがる遺伝性・先天疾患患者様のコーディネート

次世代シーケンシング (NGS)

直接シーケンシング (Sanger) 等従来法

マイクロアレイ・染色体検査

院内での臨床シーケンシングに関する全てのステップで連携

臨床検査部

臨床研究部

ゲノム情報に基づいた包括的遺伝子医療

診療科横断的

世代をこえて縦断的

患者の原因・病態を遺伝子レベルで解明

CRC データマネジメント

院内・院外で遺伝子検査を受けたい人から依頼される院内診療

近未来医療センター内診察室

人材育成 (医師、CGC、検査部、解析員)

国内、国外から患者受診

世界への拠点形成を目指して!

信州から世界へ! 先端研究成果を世界へ!

受診者数の推移

(件)

2000

1800

1600

1400

1200

1000

800

600

400

200

0

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2014

2015

2016

2017

(年度)

健康にコミット 時には「攻め」の姿勢

GC中心 「待ち」の姿勢

専任・常勤・横断的臨床遺伝専門医

■ 小児	: クライエントが15歳以下の相談
■ 神経筋疾患	: 発症前診断を含む、神経筋疾患に関する相談
■ 家族性腫瘍	: 発症前診断を含む、家族性腫瘍に関する相談
■ その他	: 成人の相談のうち、他の分類に含まれないもの MFSやEDS、耳鼻科疾患や眼科疾患、16歳以上の染色体異常症など
■ 出生前	: 妊娠、出産関連の相談。不育症の染色体検査や、無精子症も含む。

運用しているパネル

遺伝性結合組織疾患 パネル (51遺伝子)	保険パネル1 代謝・免疫系 (56遺伝子)	保険パネル2 循環器・神経系 (45遺伝子)	保険パネル2 症候群系 (38遺伝子)
・ミエーラ・ダンロス症候群全病型 (2017国際分類) ・マルファン症候群 ・ロリス・ディーズ症候群 ・大動脈迂行症候群 ・先天性胸部大動脈瘤及び大動脈迂行症 ・心臓嚢腫、嚢瘤并逸脱、動脈迂行 ・結核嚢腫、解離及び動脈迂行 ・二尖大動脈弁 ・ヒューズ症候群 ・シンプソン・マズー・ゴードンバーク症候群 ・FLNA関連脳室周囲異所性白質/月、口蓋、指接痕 ・単独の水晶体脱臼 ・ファミリー・エンゲルマン病 ・骨形成不全症	・フェニルトロニン尿症 ・メチルプロピオ酸尿症 ・ホモシスチン尿症 ・シメチリン血症 I 型 ・メチルニコバノ酸血症 ・アルギニン酸血症 ・プロピオン酸血症 ・イソ吉草酸血症 ・HMGCoA ・グルタル酸血症 I 型 ・複合型カルボキセラゼ欠損症 ・メチルニコルグリシン尿症 ・MCAD欠損症 ・シンプソン・マズー・ゴードンバーク症候群 ・三頭筋萎縮欠損症 ・CP11欠損症 ・先天性免疫不全症候群 ・TAPS ・原発性地中海熱 ・CAPS ・CP13欠損症 ・OTC欠損症 ・アルアルチン欠損症 ・N-セチルグリシンA 融合成酵素欠損症	・DMD/BMD ・先天性QT延長候群 ・網膜芽細胞腫 ・神経性難聴血球症 ・先天性筋無力症候群 ・プリオン病 ・神経 F-アセチルコリン ・ペリー症候群 ・先天性大脳白質形成不全症 ・PCDH19関連症候群 ・先天性赤血球形成異常性貧血	・栄養障害型表皮水疱症 ・フィリピン病 ・シメクス病, Occipital horn 症候群 ・色素性乾皮症 ・XII 多嚢腫 I、II 型 ・ゴースン病 ・ファブー病 ・ボンベア病 ・慢性的ファブーゼーゼ症 ・先天性皮膚剥離症 ・ロムズド・トンプソン症候群 ・アンジェルマン症候群 ・シメクス・マズー症候群 ・ウォルフラム欠損症 ・シメクス病 ・hgb欠損症 ・化膿性無痛性関節炎、壊性膿皮症、アネカネ候群 ・レット欠損症 ・スミス症候群 ・結節性硬化症 ・CHARGE 症候群 ・アフラジル症候群 ・NFI ・オスカー病

2017年時点、自費

	月	火	水	木	金
午前	検査提出症例検討会 (1/週) NGS/CMA検証ミーティング (1/月)	外来 (古庄、全般)	がん患者様拾い上げ作業等	サンガーミーティング (1/週) 難聴遺伝子診療外来 (宇佐美、古庄)	外来 (古庄・高野、全般)
午後	ID外来 (高野)	外来 (古庄、全般)	成人神経外来 (中村)	結合組織疾患外来 (古庄)	外来 (古庄・高野、全般)
夕方	IDミーティング (1/3月)	症例検討会 (1/週) IRUD診断委員会 (1/月)	HBOCワーキング (1/3月)	DMD meeting (1/3月)	PWS meeting (1/3月)

がんのゲノム医療への挑戦！

- ・「治療困難がんに対するクリニカルシークエンス」
 - ・2017/5/1、遺伝子解析倫理委員会承認
 - ・2017/11～、信州がんセンターと共同で運用開始
- ・対象患者
 - ・原発不明がん、稀少がん、標準的治療に応→治療選択肢を提供
- ・検体
 - ・腫瘍組織：手術または生検標本のパラフィン切片
- ・遺伝子解析
 - ・専用遺伝子パネル（OncoPrime™；223遺伝子；1.328Mb）を用いて、対象遺伝子を濃縮後、次世代シークエンスを使用し、大量並列的に遺伝子解析
- ・エキスパートパネル
 - ・学内のがん&ゲノム医療専門家が集結

2018、がんゲノム
医療連携病院（中核
は岡山大学）

[illegible]

- BRACAnalysis (BRCA1/1遺伝学的検査)

- ・生殖細胞系列のBRCA1又はBRCA2遺伝子変異を検出し、PARP阻害薬オラパリブ（リムバーザ®）の乳癌患者への適応を判定するための補助に用いられる
- ・陽性であれば
 - ・オラパリブの適応あり
 - ・HBOCとの診断⇒遺伝カウンセリングを経て、最適なサーベイランス、リスク低減手術、家族検索
- ・MSI（マイクロサテライト不安定性検査）
- ・癌種を問わず、免疫チェックポイント阻害薬ペムブロリズマブ（キイトルーダ®）の適応を判定するための検査
- ・陽性であれば
 - ・適応あり
 - ・リンチ症候群の可能性が高く、遺伝カウンセリングを経て、遺伝学的検査（自費）、確定できれば、最適なサーベイランス、家族検索

各診療科、検査部と検討を重ね、体制を整備中

- 信州大学専攻医 藤田 直久 先生
ASHG2018 (San Diego)
★米国の遺伝科医との交流
★国内の遺伝科医、遺伝学研究者との交流
★国際誌への投稿準備中
- 他連携校専攻医 真里谷 奨 先生(札幌医科大学専攻医)
柳下 友映 先生(東京女子医科大学専攻医)
近藤 知大 先生(京都大学専攻医)
菅根原 弘樹 先生(千葉大学専攻医)

- ・ **インテンシブコース**
 - 信州版遺伝カウンセリング集中コース
 - 降旗 めぐみ 先生(佐久医療センター、小児科)
 - ⇒2018年度臨床遺伝専門医合格
 - 日高 義彦 先生(信州大学小児科)
 - 川上 徹 先生(一宮西病院、臨床検査科不整脈科)
 - 米田 徳子 先生(富山大学産婦人科)
 - ⇒2018年度臨床遺伝専門医合格
 - 進士 明宏 先生(諏訪赤十字病院腫瘍内科)
 - 遠峰 愛 先生(柏原病院小児科)
 - ⇒2018年度臨床遺伝専門医合格
 - 花房 宏昭 先生(兵庫県立こども病院小児科)
 - 湊川 真理 先生(2019/1〜助教に)
 - 國枝 献治 先生(佐久医療センター腫瘍内科)
 - 市川 直明 先生(長野赤十字病院腫瘍内科)
 - 阪下 達哉 先生(埼玉県立小児医療センター遺伝科)

NGSD

大切な専攻医の方々は今・・・

- 2015年度：神谷素子先生
 - ・ トロント小児病院遺伝科研究生
- 2016年度：上野晃弘先生
 - ・ 諏訪赤十字病院脳神経内科勤務中
 - ・ 遺伝子医療研究センターカンファレンス、IRUD診断委員会への参加、症例提示
- 2017年度：運崎愛先生
 - ・ 柏原病院小児科
 - ・ 2018年、臨床遺伝専門医試験合格
- 2018年度：藤田直久先生
 - ・ 金沢大学小児科より
- 2019年度：花房宏昭先生
 - ・ 琉球大卒、学生時代から遺伝学に興味を抱いていた、現在は兵庫こどもで後期研修

ご静聴ありがとうございました

2018年度
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
藤田 直久



出自

- 福井県福井市出身
- 金沢大学医学部卒業
- 金沢大学附属病院 小児科
- 今年30歳、卒後6年目（小児科4年目）



写真提供：金沢市

ご縁

- 2017年春、サブスペシャリティとして小児神経を志す。
~~（てんかんか、発達障害かなあ…？またおいおい決めよう）~~
- 同年秋、突如、神経グループの上司から呼び出しが。
「藤田くん、信州大学って知っているかい…？」
- 二つ返事で研修希望！
- ご縁あって信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター
にお世話になることになりました。
- 初めて北陸外に在住・勤務！！



信州大学医学部附属病院での研修

- 外来陪席（遺伝カウンセリング外来、フォロー外来）
 - 電子カルテ記載
 - 各種オーダー（検査、他科依頼、加算、たまに処方など）
- 診察
- 採血
- 紹介状作成
- 結果説明文書作成、など
- 各種カンファレンスへの参加
- 遺伝学的検査実習
- 遺伝医学講義の聴講・実習への参加
- 学会参加



信州大学 1週間のスケジュール

	月	火	水	木	金
午前	外来症例検討会 (今週の症例打ち合わせ) NGS/CMA/染色体検査 Validation 検討会 (月1)	外来陪席・補助 (古庄Dr)		Sanger結果検討ミーティング 難聴外来 遺伝カウンセリング陪席 (宇佐美Dr、古庄Dr)	外来陪席・補助 (古庄Dr)
午後	ID外来陪席・補助 (高野Dr)	外来陪席・補助 (古庄Dr)	成人神経疾患外来陪席・補助 (古長Dr/中村Dr)	外来陪席・補助 (古庄Dr)	外来陪席・補助 (古庄Dr)
夕方	NGSD遠隔会議 (月1)	症例カンファレンス (1週間の初診・結果開示症例) IRUD検討委員会 (月1)	がんクリニカルシークエンス院内検討会 (月1) HBOCワーキング (3ヶ月に1回程度)	ラボミーティング (月1)	

古庄先生こだわりの外来診察室の様子



藤田の席はココ！！

遺伝カウンセリング＋定期フォロー

外来陪席・補助（古庄Dr）

- ・遺伝性結合組織疾患：マルファン症候群、エーラス・ダンロス症候群（血管型・古典型・関節型・脆骨型）、ロイス・ディーツ症候群、オクシビタル・ホーン症候群、骨形成不全症、骨椎骨端異形成症など
- ・染色体異常症：ダウン症候群、ターナー症候群、クラインフェルター症候群
- ・微細欠失症候群：22q11.2欠失症候群
- ・先天性筋疾患：デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー
- ・家族性腫瘍症候群：HBOC、リンチ症候群、遺伝性びまん性胃がん、若年性ポリポシス
- ・循環器疾患：先天性QT延長症候群、オスラー病、肥大型心筋症、二尖大動脈弁、ブルダガ症候群、CHARGE症候群
- ・腎疾患：アルポート症候群
- ・消化器疾患：アラジール症候群
- ・代謝異常：成人低ホスファターゼ症
- ・先天性皮膚疾患：色素性乾皮症、先天性白皮症
- ・神経皮膚症候群：神経線維腫症1型
- ・耳鼻科：先天性難聴、アッシャー症候群
- ・無精子症
- ・不育症（均衡型転座の可能性）
- ・出生前検査（羊水検査の事前カウンセリング）
- ・がんクリニカルシークエンス
- ・など

- ・成人神経疾患を除く様々な領域（腫瘍、産科領域、循環器まで）にわたるカウンセリング・フォロー
- ・とにかくたくさんの患者・疾患
- ・いつでも患者さんの味方、患者さんを虜にする古庄先生の人柄

外来陪席・補助（高野Dr）

- ・多発奇形症候群
- ・微細欠失症候群
- ・結節性硬化症
- ・ダウン症候群
- ・ブラダー・ウィリー症候群
- ・アンジェルマン症候群
- ・コフィン・シリシ症候群
- ・シルバー・ラッセル症候群
- ・など

- ・知的障害に特化した、NGSならではのパネル研究

※その分、遺伝学的な診断が見つからない事も多い

外来陪席・補助（中村Dr/吉長Dr）

- ・家族性アミロイドニューロパチー（FAP）
- ・筋強直性ジストロフィー
- ・ハンチントン病
- ・DRPLA
- ・もやもや病
- ・家族性高コレステロール血症
- ・常染色体劣性脊髄小脳変性症
- ・など

- ・成人神経疾患ならではの入念で慎重なフォロー：発症前診断など
- ・患者さんと向き合う静かでゆっくりとしたカウンセリング

各種カンファレンス

- ・外来症例検討会（週1）
- ・NGS/CMA/染色体検査 Validation検討会（月1）
- ・NGSD遠隔会議（月1）
- ・症例カンファレンス（週1）
- ・IRUD検討委員会（月1）
- ・がんクリニカルシークエンス院内検討会（月1）
- ・HBOCワーキング（3ヶ月に1回程度）
- ・Sanger結果検討ミーティング（週1）
- ・ラボミーティング（月1）



遺伝学的検査実習

- ・染色体検査（～標本作成、G分染の観察・核型分析）
- ・DNA抽出
- ・マイクロアレイ見学（Dry & Wet）
- ・次世代シークエンス（Wet見学、Dry実践）



★特別ゲスト：真里谷先生（札幌医科大学NGSD専攻医）

遺伝医学講義の聴講・実習への参加

- ・遺伝医学講義：
 - ・遺伝医学系統講義（医学科3年生）
 - ・臨床遺伝学講義（医学科4年生）
- ・遺伝医学実習：
 - ・染色体標本観察実習・核型分析実習（医学科3年生）
 - ・遺伝カウンセリングロールプレイ実習（医学科3年生）



学会参加



- 発表
 - 口頭：
 - 第63回 日本人類遺伝学会（横浜）
 - 第124回 日本小児科学会甲信地方会（松本）
 - ※ 第121回 日本小児科学会（福岡）
 - ポスター：
 - American Society of Hereditary Disease 2018（San Diego）
 - 第41回 日本小児遺伝学会（名古屋）
- その他参加
 - 第60回 日本小児神経学会（幕張）
 - 第42回 遺伝カウンセリング学会（仙台）

第63回 日本人類遺伝学会 (横浜)

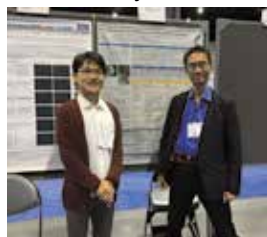
[illegible]

第124回 日本小児科学会甲信地方会（松本）

[illegible]

American Society of Human Genetics 2018
(San Diego)

Intranasal desmopressin treatment for massive subcutaneous hematoma in five patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome



第41回 日本小児遺伝学会 (名古屋)



他施設研修：2施設

1. 京都大学医学部附属病院
2. 東京女子医科大学病院

他施設研修①：京都大学(2018/12/3-28)

	3	4	5	6	7
午前	オリエンテーション		小児科カンファレンス・病棟、遺伝カウンセリング打ち合わせ（山崎先生）		大学院生（M1）とミーティング
午後					
夕方		周産期、別室（ナース、HBOC）77	ロールプレイ演習（Fabry病）	遺伝カウンセリング打ち合わせ（HBOC）77、産科（山崎先生）	
	10	11	12	13	14
午前	遺伝カウンセリング準備	遺伝カウンセリング（HBOC）77、山崎先生	小児科カンファレンス・病棟	大学院生（M1）とミーティング	
午後					
夕方	診療部ミーティング	周産期&別室（ナース）77	教室研究会	基礎遺伝学講義（DNA検査技術とその発展）	
	17	18	19	20	21
午前					大学院生（M1）とミーティング
午後	15時～遺伝カウンセリング打ち合わせ（SMA）	遺伝カウンセリング（SMA）77、山崎先生	小児科カンファレンス・病棟	遺伝カウンセリング（Fabry病）77、山崎先生	
夕方	TSCボード	周産期&別室（ナース）77	ロールプレイ演習（Turner症候群）	基礎遺伝学講義（出生前検査）	近畿大学との合同カンファ
	24	25	26	27	28
午前			小児科外来（Williams症候群）	大学院生（M1）とミーティング	
午後	祝日			ログブック作成と確認	
夕方		周産期&別室（ナース）77			

京都大学で印象に残ったこと

- 1) 遺伝カウンセリング陪席
- 事前準備に始まり振り返りに終わる丁寧な遺伝カウンセリング
 - 職種間の連携や情報共有
 - 検査結果の返し方、記録の取り方、保管方法等、信州大学とは異なる診療システム
- 2) 他科とのカンファレンス
- がんクリニカルシークエンス連携会議、HBOCサブユニット会議、周産期カンファレンス、小児科カンファレンス
 - 他科との診療連携に関する積極的な姿勢
- 3) 大学院生（臨床遺伝カウンセラー養成コース）への教育・研究支援
- 高度なことを分かりやすく噛み砕いた臨床講義、実践的な遺伝カウンセリング陪席実習、ロールプレイ演習、院生中心のミーティングや他校との連携カンファレンス

他施設研修②：東京女子医科大学(2019/1/14-18)

	14	15	16	17	18	
午前	祝日		遺伝外来陪席（SMA1型治療患者、9pモノソミー、成人Down症）	GC陪席④⑤⑥（NIPT2回目、NIPT結果開示、NIPT初回）、遺伝外来陪席（NF1の母娘）	GC陪席③（NIPT初回）、遺伝外来（成人Down症）、研究室見学	午前
午後	祝日	GC陪席③（Nonan症候群の検査結果開示およびフォロー）	遺伝カンファレンス（産科のGC予定、産科病棟内から分娩介助プレゼン、遺伝外来陪席（Coffin-Siris症候群、22q11.2症候群）、治療関連の講演）	GC陪席⑦⑧（NIPT初回×2）	NGSD報告会	午後
	21	22	23	24	25	
午前	所用により信州大学で勤務	遺伝外来陪席（Becker型ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症1型、脊髄性筋萎縮症2型）	GC陪席⑨（DM1症候群）、遺伝外来陪席（ジストロフィー異常産生原因者の母娘）	遺伝外来陪席（NF1家系、NF1）	遺伝外来陪席（Rubinstein-Taybi症候群）	午前
午後	所用により信州大学で勤務	遺伝外来陪席（染色体異常症（マーカー染色体））	Drug Information・GC実践（デュシェンヌ型筋ジストロフィーの家系）	遺伝外来陪席（SMA1型疑い初診、NF1）	GC陪席⑩（Fabry病）、MODYに関する講義（岩崎Dr）	午後

東京女子医科大学で印象に残ったこと

- 1) 遺伝カウンセリング陪席
- 特にNIPT：長野県内では行われていない！
 - 患者に寄り添った遺伝カウンセリング
 - 臨床遺伝専門医とCGCが対等な関係で互いにサポートし合う体制
- 2) 遺伝カウンセリング実践
- 松尾先生とともにデュシェンヌ型筋ジストロフィーの家族歴に関する遺伝カウンセリングを行った
 - 自分の知識の整理不足および一般の方に分かりやすく伝えることの難しさを痛感した
- 3) 脊髄性筋萎縮症（SMA）の包括的診療
- 初診：SMA1型疑いの乳児の初診外来
 - 入院：治療で乳児期からヌシネルセン定期投与を継続している1型の幼児
 - 再診外来：新規治療の開発・保険診療を待ち望みながら外来に定期通院されている2型の患者さんたち
 - 講演：最新の遺伝子治療・治療に関するレクチャー
 - 遺伝性疾患に対する治療の急激な進歩を目の当たりにした

総括：NGSD研修ならではの経験・得たもの

- 国内でも最も整備された施設のうちの一つで、遺伝診療の現場にどっぷり浸かった
- 医師ごとの遺伝カウンセリングの多様性を学んだ
- 施設ごとの遺伝診療の多様性を学んだ
- 現在そして今後の国内の遺伝診療を担う多数の医師・認定遺伝カウンセラーとのつながりができた

→ いずれも北陸の病院では決して経験し得なかったこと

今後

- 勤務：2019年4月～金沢大学附属病院 小児科医として勤務
- 研修：臨床遺伝専門医の資格取得に向けた研修を開始・継続
- 恩返し：2018年に開設された同院遺伝診療部の診療・体制作りの下支え
- 今年度の研修で得た経験を活かしていきたい**

謝辞

- 信州大学の研修責任者である古庄知己先生を始め、NGSDプロジェクトでお世話になった皆様様に、この場をお借りして御礼申し上げます。

コースの特色 札幌医科大学では初年度の平成27年度は専攻医を迎え入れることができなかったが、平成28年度以降、水上都医師（小児科）、和泉賢一医師（内科）、真里谷奨医師（産婦人科）が専攻医として遺伝子診療室（平成30年8月より遺伝子診療科）および、遺伝医学教室においてon the job trainingを行った。当院の遺伝子診療科は来談者の約4割が遺伝性腫瘍に関連する遺伝カウンセリングを受診しており、遺伝性乳癌卵巣癌、リンチ症候群、多発性内分泌腫瘍症などを中心に多くの症例の陪席の他、実際の遺伝カウンセリングを担当した。また当院は遺伝子診療科以外にも小児科、産婦人科、神経内科、皮膚科などで独自の遺伝外来を開設しており、これらの診療科の協力も得て外来に陪席するなどして、広い領域の遺伝医療の研修を行った。また、専攻医は定期的な症例検討会では自身が担当した症例もしくは陪席した症例に関して資料を用意してプレゼンテーションを行うことで、疾患の理解や遺伝カウンセリングのあり方を振り返る場とした。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し、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とした。通常の遺伝子診療の他、AMEDの未診断疾患イニシアチブ（IRUD）やがん遺伝子パネル検査の説明や同意取得、結果開示の場も経験し、こうした研究や医療における遺伝医療部門の関わりについても学んだ。

専攻を修了した医師は、水上医師は遺伝医学教室の特任助教となり、遺伝子診療科の主要なスタッフとして日々の診療に従事する他、がんプロフェッショナル養成基盤推進プラン（がんプロ）の教員として札幌医科大学の大学院教育、がんゲノム医療の提供を支える重要な人材となっている。和泉賢一医師は、研修修了後は福岡県の医療機関で内科医として勤務しながら、病院における遺伝医療体制の整備に尽力している。また真里谷奨医師は、研修修了後は当院産婦人科で、主に出生前診断に関連する診療の中心メンバーとして遺伝医療にかかわるとともに、遺伝子診療科での診療日も確保して、引き続き臨床遺伝の知識とスキルの向上に向けて研鑽を続ける予定となっている。

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、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 専攻医は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する他、大学院生が行っているロールプレイ実習にも可能な限り参加し、知識とともに遺伝カウンセリングスキルの向上に努めた。

研修会・学会への参加 日本人類遺伝学会大会、日本遺伝カウンセリング学会をはじめとした関連学会に積極的に参加して最新の知識の収集につとめるとともに、自ら症例報告や当院遺伝外来の活動に関する発表を行った。また、遺伝関連の各種セミナーにも積極的に参加した。

難病克服！次世代スーパードクターの育成

札幌医科大学 NGSDプロジェクト 活動報告

札幌医科大学医学部 遺伝医学
札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科 になりました

櫻井 晃洋, 石川 亜貴, 水上 都, 宮崎 幸子

2019年1月18日連携協議会@東京女子医科大学

札幌医科大学 NGSD専攻医 業績

- H28年度 (2016.10-2017.9) 水上 都 先生
 - ・当院において染色体異常常児の両親(血縁者)の核型解析を目的として受診した8例の後方視的検討 (GC学会2017/6)
 - ・CDH1の意義不明な生体細胞系列変異を認めた遺伝性びまん性胃癌の1家系 (家族性腫瘍学会 2017/8札幌)
 - ・NGSDプロジェクトの概要, 成果, 今後の課題 (人類遺伝学会 2017/11神戸)
 - ・出生後在宅医療へ移行した三倍体 (69,XXY) 児の一例 (人類遺伝学会 2017/11神戸)
 - ・頭蓋骨の多発性骨腫を契機に家族性大腸ポリポシスと診断された1例 (小児遺伝学会 2018/1東京)
 - ・A de novo ZMYND11 mutation in a girl with short stature and developmental delay (人類遺伝学会 2018/10横浜)
 - ・ARID1B遺伝子の変異を認めたCoffin-Siris症候群の2例 (小児遺伝学会 2019/1名古屋)
- H29年度 (2017.4-2018.3) 和泉賢一 先生
 - ・Multiple endocrine neoplasia (MEN)の発症者の診断から1度近親者の遺伝カウンセリング受診までの経過期間にかかわる因子の検討 (家族性腫瘍学会 2017/8札幌)
 - ・病的意義不明なCDH1バリエントを認めた遺伝性びまん性胃癌の1家系 (人類遺伝学会 2017/11神戸)
 - ・多発性内分泌腫瘍症 (MEN)の当事者会の開催とその意義 (北海道内分泌学会地方会 2017/12札幌)
- H30年度 (2018.4-2019.3) 真里谷 美 先生
 - ・当院で周産期管理を行った先天性疾患の出生前診断状況および遺伝学的対応に関する後方視的検討 (人類遺伝学会 2018/10横浜)
 - ・血管型との鑑別に苦慮した関節型エーラス・ダンロス症候群合併双胎妊娠の一例 (産婦人科遺伝診療学会 2018/12東京)

札幌医科大学 インテンシブコース

- 浅野 拓也 先生 (市立函館病院 産婦人科)
H28.12~(月1回 症例検討会, 外来陪席), 2019年臨床遺伝専門医受験予定
 - ・双胎家族歴を有する胸-臍結合体双胎の1例 (産婦人科遺伝診療学会2017/12淡路)
 - ・筋強直性ジストロフィーを合併した若年発症の子宮内膜症の姉妹例 (人類遺伝学会 2018/10 横浜)
- 越智 龍太郎 先生 (札幌しらかば台病院 神経内科)
H29.10~(月1回 症例検討会, 外来陪席)
 - ・A point of view of a doctor, as a husband of young Hereditary Breast and Ovary Cancer(HBOC) patient. (人類遺伝学会 2017/11 神戸)
 - ・濃厚な家族歴を有する脊髄小脳縮成小の1例~遺伝学的検査を希望しない患者と希望する家族の葛藤を経験して。(人類遺伝学会 2018/10月 横浜)

他施設研修について

- 各施設の診療, 教育, 研究の体制について知る機会となる。
受け入れる側も送り出す側も, 情報交換ができ, その後の診療や教育に活かすことができる。
- 受け入れ側の問題
研修内容が質, 量ともに充実したものが提供できているか。

統合データベース講習会 AJACS蝦夷4

- ・ 開催日 2018 年11月9日(金)
- ・ 会場: 札幌医科大学医学部
教育研究棟I D302 講義室
(札幌市中央区南 1条西 17 丁目)
- ・ 参加者 :27 名
(登録 23, 参加 23, 当日参加 4)



札幌医科大学の近況



札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科スタッフ

スタッフ	氏 名	所 属	臨床遺伝専門医
科長（専任）	櫻井 晃洋	遺伝医学	指導医
外来医長（専任）	石川 亜貴	遺伝医学	指導医
専任スタッフ	水上 都	遺伝医学	
専任スタッフ	宮崎 幸子	遺伝医学	認定遺伝カウンセラー
協力スタッフ	真里谷 英	産科周産期科	NGSD専攻医
協力スタッフ	山下健太郎	消化器内科	専門医
協力スタッフ	肥田 時征	皮膚科	専門医
協力スタッフ	馬場 剛	産婦人科	専門医
協力スタッフ	福村 忍	小児科	専門医
協力スタッフ	小笠原 徳子	耳鼻咽喉科（兼任）	専門医
協力スタッフ	平岡 美紀	眼科	専門医
協力スタッフ	石岡 伸一	産科周産期科	専門医
協力スタッフ	寺本 瑞穂	婦人科	専門医
協力スタッフ	水内 将人	産科周産期科	専門医
協力スタッフ	石井 玲	小児科	専門医
協力スタッフ	久原 真	神経内科	専門医
協力スタッフ	吉田 瑞生	耳鼻咽喉科（非常勤）	専門医
協力スタッフ	遠藤 保明	婦人科（非常勤）	専門医
協力スタッフ	新谷 朋子	耳鼻咽喉科（非常勤）	専門医

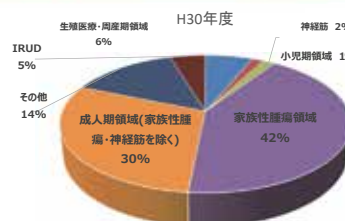
2019/07

臨床遺伝専門医 16名(専任2名) 認定遺伝カウンセラー1名

7

札幌医科大学 遺伝子診療科の特徴・傾向

- 遺伝性腫瘍が約4割
- 腫瘍以外の成人期領域疾患(特に循環器領域)の増加
- 生殖医療・周産期領域のほとんどは着床前診断



産婦人科(NIPTを含む)、小児科、皮膚科などの各診療科の遺伝専門外来の症例数は含まれていない

診療科となったことで目指すこと

- ・ 利用しやすく、紹介しやすくする
電話で直接 OK
医療連携 OK
電子カルテでのコンサルテーション OK
院内PHS、メールで気軽に依頼 OK
- ・ 特別ではなく日常診療の一部として
必要とされる診療科となる

横断的診療 IRUD



北海道大学、旭川医科大学との3つの拠点病院が連携道内の協力病院で直接診療、採血の流れの体制を構築

横断的診療 遺伝性腫瘍

- ・ HBOC拾い上げ 乳腺外科と連携（H29年7月～）
- ・ 大腸がんのユニバーサル・スクリーニングによるリンチ症候群の拾い上げ（H29年2月～）
- ・ 結節性硬化症の診療連携（H28年6月～）
- ・ コンパニオン診断 BRACAnalysis（H30年6月～）
- ・ コンパニオン診断 MSI検査（H30年12月～）

横断的診療 がんゲノム医療

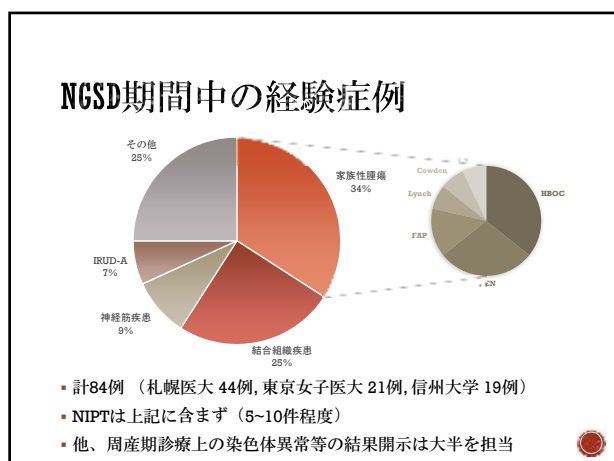
- ・ 北海道大学の連携病院として機能
- ・ 2018年9月よりオンコプライムを開始
遺伝子診療科の専門外来(がんゲノム外来)として実施
- ・ がんゲノム医療の院内コーディネーターの役割を担う人材(主に看護師)の育成

地域遺伝医療ネットワークの構築と運営

- IRUDの3大学(拠点病院)と地域の協力病院とネットワークの構築

地域の医療機関に遺伝医療を提供できる外来の設置

IRUDに限らず, がんゲノム医療やその他の遺伝性疾患の診断, 遺伝カウンセリングを地域でも提供できる体制を目指す



周産期分野で関わらせていただいた症例

間節型エーラス・ダンロス症候群合併双胎妊娠症例	血管型エーラス・ダンロス症候群疑いに対し精査中に胎動奇胎を発症した症例	血友病A型保因者疑い女性の男児妊娠症例
前児低ホスファターゼ症の第2子妊娠症例	出生後Sotos症候群と判明した重症妊娠高血圧症の症例	前児FICMD出生後の第2子出生前診断（羊水DNA抽出）

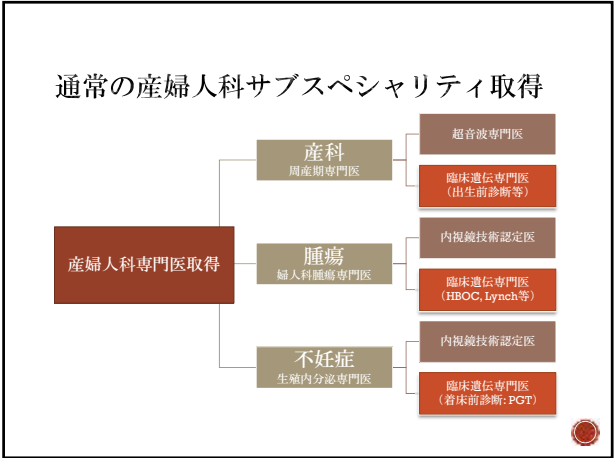
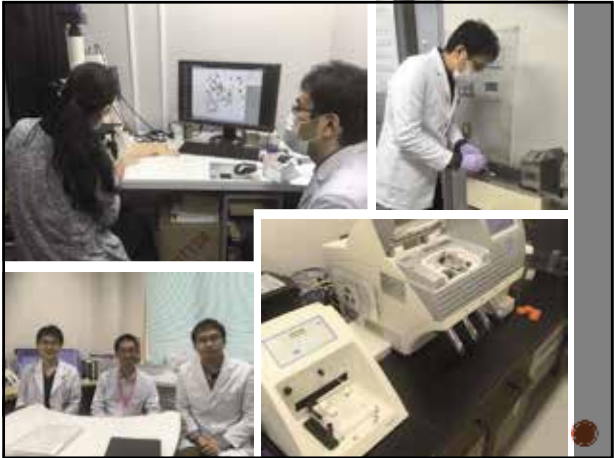
期間中の学会発表

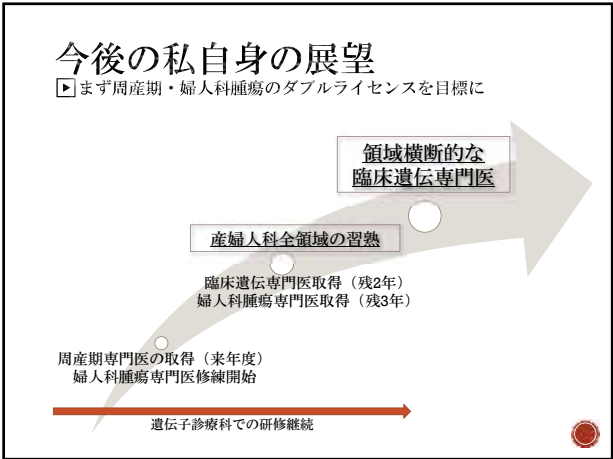
- 2018年9月15日
17th Biennial meeting of the international gynecologic cancer society, Kyoto
Local progression of endometrial cancer depends on microsatellite instability and HLA class I expression
- 2018年9月28日
第79回日本産科婦人科学会学術総会・大阪
Clinical implications of microsatellite instability and HLA Class I downregulation in endometrial cancer
- 2018年10月11日
日本人遺伝子学会第63回大会・横浜
Retrospective examination of congenital anomalies in newborn: antenatal diagnosis and genetic counseling in our hospital
- 2018年10月14日
第96回 北海道産科婦人科学会学術講演会・旭川
当院で出生した先天性疾患児の出生前診断状況および遺伝学的対応に関する検討
- 2018年12月14日
第4回 日本産科婦人科遺伝診療学会学術集会
産婦人科の遺伝に寄与した間節型エーラス・ダンロス症候群合併

産婦人科遺伝診療認定医

- 今回が初年度、計240名が受験
- 「適切な初期対応を行い、高次施設へ回すこと」
- 人類遺伝学会のNIPTセッションにて下記あり
 - a) 臨床遺伝専門医（主に複雑な症例を担当）
 - b) 産婦人科遺伝診療認定医（単純なNIPT症例のみを担当）

今後の検査拡大にあたり、NIPT市中実施において要資格の流れになるのかは未定





コースの特色 平成30年度、千葉大学医学部産婦人科の曾根原弘樹医師を専攻医に迎え入れた。曾根原医師は指導医のもと遺伝医療全般の基本的スキルと遺伝子関連検査、特に遺伝学的検査の基本的な考え方についてのon the jobトレーニングに取り組んだ。具体的にはNIPTをはじめとする婦人科領域、腫瘍（成人）、神経難病、先天奇形（小児領域）など多領域の遺伝カウンセリングに陪席した。その間信州大学において約20日間の多様なGCを含む研修を行った。他大学からの専攻医として近藤知大医師（京都大学 腫瘍内科）、柳下 友映医師（東京女子医科大学 小児科）の2名を受け入れ、インテンシブコースでは田原 淳輔（千葉大学医学部附属病院総合医療教育研修センター、H30.9～H30.10）、稲田 麻里（ちば県民保健予防財団消化器科、H30.4～H31.3）、清水 直美（東邦大学医療センター 佐倉病院血液内科、H30.4～H31.3）の研修（臨床検査実習集中コース・遺伝カウンセリングコース）（H29.10.16-27）の研修をそれぞれ行った。本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。本年度は医療法や臨床検査技師法が改正され、遺伝医療や臨床検査の分野では遺伝子関連・染色体検査の精度管理が重要テーマとなった。本プログラムでは、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（月曜日朝一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、サンガーシーケンス法とNGS解析実習を行う（Ion PGM）、ミトコンドリアDNAの解析。遺伝学的検査やNGS解析の臨床検査としての考え方や標準化などの基礎を学んだ。

研修会への参加 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）。

文部科学省「課題解決型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「第6回連携協議会・平成30年度NGSD専攻医報告会」
「第5回外部評価委員会」

平成30年度 千葉大学の活動報告

千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部

松下一之

平成31年1月18日
東京女子医科大学TWINS会議室

本日の概要

- 1. NGSD専攻医、インテンシブコース。
- 2. NGSDの連携から発展したネットワーク。
- 3. ゲノム医療・遺伝子関連検査の精度保証。
- 4. 千葉県内のゲノム医療連携・人材育成。

千葉大学における研修実績

H30年度 NGSD専攻医

曾根原 弘樹(千葉大学)

H30年度 関連大学からのNGSD専攻医

近藤知大(京都大学)、柳下 友映(東京女子医科大学)

H30年度 NGSDインテンシブコース

田原 淳輔(千葉大学医学部附属病院総合医療教育研修センター、H30.9～H30.10)、稲田 麻里(ちば県民保健予防財団消化器科、H30.4～H31.3)、清水 直美(東邦大学医療センター佐倉病院血液内科、H30.4～H31.3)の研修(臨床検査実習集中コース・遺伝カウンセリングコース) (H29.10.16-27)

2019.1.21-25:近藤知大先生(京都大学・腫瘍内科)、柳下友映先生(東京女子医大・小児科)



遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について
(厚労省研修報告書より一部抜粋)

研究報告書では、遺伝子関連検査・染色体検査の基準について以下が挙げられている。

【遺伝子関連検査の品質確保のための要件】

遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度を確保するため、すなわち、分子遺伝学的検査、表面体細胞検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査、染色体検査を実施する場合には追加するものとして、以下が挙げられた。

○責任者の設定

- ・検査実施を全体的に責任者を必要とする。
- ・責任者には対応の経験と資質を求める。

注：検査実施の責任者を担うには必要とされる。その際、検査実施と関係した業務は責任者以外に任せるべきであるとの意見があった。

○内部精度管理の実施

- ・内部精度管理の実施を義務として求める。
- ・統計学的精度管理台帳の作成を求める。

○適切な評価の実施

○検査実施の第三者認定

遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度を確保するために設けるべき具体的な規定について原則として、高い基準と検査実施の第三者認定を要件とした。ただし、最新の遺伝子関連検査の実践の適用では、結果、正確な測定(試薬キット、自動測定、標準参照検査法)と確信、技術・知識、教育・トレーニング、機器・材料(標準参照検査法、遺伝学的検査)に分けて考えることが合理的である。これを踏まえて、高い基準の適用外の基準を明確化した。

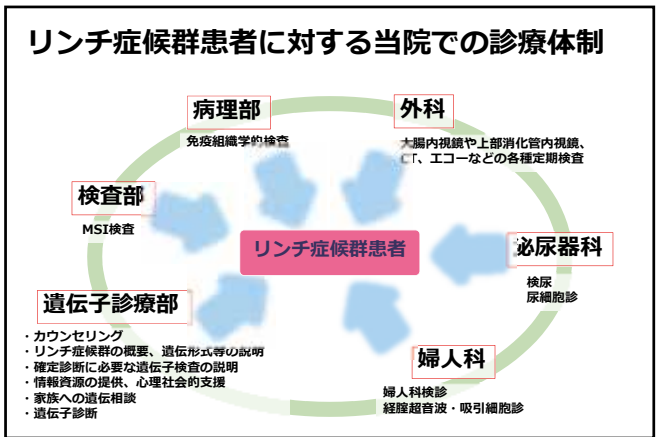
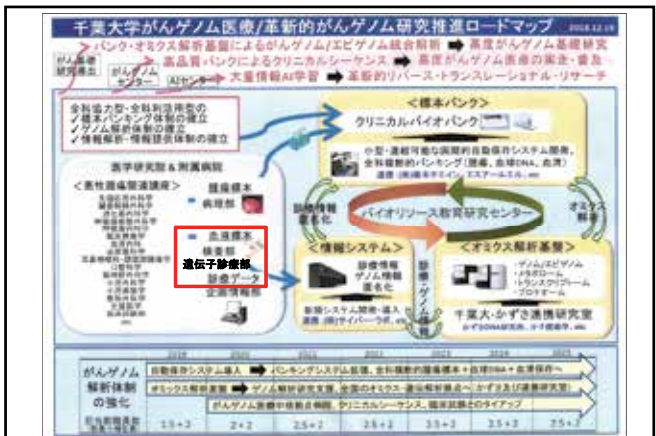
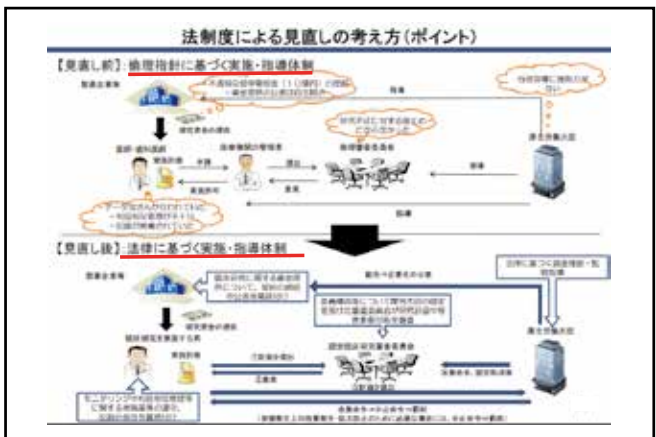
すなわち、検査実施の第三者認定は、以下の条件を全て満たすもののみを行う場合については手番とするとした。

- ・検査実施が検査実施にないこと。
- ・単一の細胞配列を検査の対象としていること(ただし、シーケンシング法を除く。)
- ・測定及び結果報告が一連の業務承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されることである。

以下は、2019年度研修で研修を受けた参加者(近藤知大先生)の研修報告書(研修報告書)の抜粋(一部抜粋)である。

遺伝子関連検査の質保障に関わる最近の法改正

- 1. 医療法の一部改正
医療全般にわたる法律・規制
- 2. 臨床検査技師等に関する法律(臨検法)の一部改正
遺伝子関連検査を新たに臨床検査に追加。
体細胞遺伝子検査(血液由来は臨床検査、非血液由来は病理学的検査に分類)
胚細胞系列遺伝子検査は臨床検査に分類。
- 3. 臨床研究法
臨床研究の規制(特定臨床研究の基準順守義務)
臨床検査の分類の改正(臨床検査技師等に関する法律の一部改正を規定)
臨床研究に関するルール
(不正の予防、責任者の明確化、倫理・モラルの遵守、資金の明確化など)
- 4. 質保障(臨床法と国際基準)
施設認定・手順書(ISO15189, CLIA, CAP)、検査の質保障、従事者の資格、職員教育、リスクマネジメント



リンチ症候群対策協議会

千葉大学病院
遺伝カウンセリング
遺伝子検査
各スクリーニング検査

ちば県民保健予防財団
遺伝カウンセリング
各スクリーニング検査

**かずさアカデミアパーク
かずさDNA研究所**
遺伝子検査

千葉県がんセンター
遺伝カウンセリング
遺伝子検査
各スクリーニング検査

君津中央病院
遺伝カウンセリング
各スクリーニング検査

東邦大学医療センター佐倉病院
遺伝カウンセリング
各スクリーニング検査

千葉県におけるゲノム医療と遺伝性疾患に対する 高リスク未発症者検診体制の連携構築

ちば県民保健予防財団

千葉近郊の地図

東京湾

高リスク未発症者の検診の構築

千葉大学病院

千葉県病院

平成30年度 千葉大学の活動報告・まとめ

1. NGSD専攻医3名、曾根原 弘樹(千葉大学)、近藤知大(京都大学)、柳下 友映(東京女子医科大学)、 同インテンシブコース 田原 淳輔(千葉大学医学部附属病院総合医療教育研修センター)、稲田 麻里(ちば県民保健予防財団消化器科)、清水 直美(東邦大学医療センター佐倉病院血液内科)の研修(臨床検査実習集中コース・遺伝カウンセリングコース)を行った。

2. NGSDの連携から千葉県リンチ症候群対策協議会を開催した。遺伝子関連検査の精度保証と遺伝医療のネットワーク形成を行った。

3. ゲノム医療における遺伝子関連検査(遺伝子パネル、遺伝学的検査)の分析的妥当性や精度保証 の確保のために、臨床検査・遺伝医療の見地からNGSDの関係者と情報共有およびディスカッションを行った。

平成30年度NGSD活動のまとめ

1. ゲノム医療に必要な遺伝医療マインドと遺伝子関連検査精度の啓発。

2. 千葉県における遺伝医療体制(施設連携・検査精度)の整備。

3. がんゲノム医療のための遺伝子関連検査の精度管理と人材育成。

NGSDプロジェクト第6回連携協議会

平成30年度専攻医報告会

千葉大学医学部附属病院産婦人科、遺伝子診療部
曾根原弘樹

□自己紹介

昭和58年 神奈川県川崎市生まれ
平成14年 筑波大学附属駒場高校卒業
平成18年 筑波大学第二学群生物資源学類卒業
平成20年 東京大学大学院修士課程修了
平成25年 千葉大学医学部卒業・医師免許取得
平成27年 川崎市立井田病院・川崎病院初期研修修了
平成28年 千葉大学医学部産婦人科
平成30年 NGSDプロジェクト参加、博士号取得

研究テーマ：胚培養液中核酸の解析
趣味：テニス

□他施設研修

- ・2019年2月第1-3週：信州大学
- ・2019年3月第1週：東京女子医科大学

よろしくお願いいたします！

□千葉大での研修

- ・遺伝子診療部カンファレンスへの参加
- ・症例検討会、勉強会への参加
- ・遺伝カウンセリング陪席
 - 産婦人科関連症例（NIPT, HBOC, 遺伝性疾患）
 - リンチ症候群（松下先生）
 - QT延長症候群（西村先生）
- ・遺伝カウンセリング実習ロールプレイング
- ・NGSDオンラインカンファレンスへの参加

□症例

25歳 女性
【主訴】月経困難症
【病歴】
10代で月経発来後に、腹痛・発熱をくり返し受診。子宮一腔の交通性なくステント留置術施行。その後も月経モリミナを繰り返し、外来でビル等処方となっていた。特徴的顔貌、軽度知的障害あり。

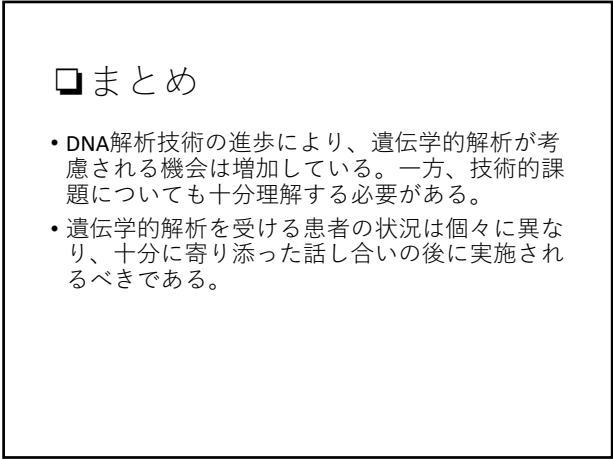
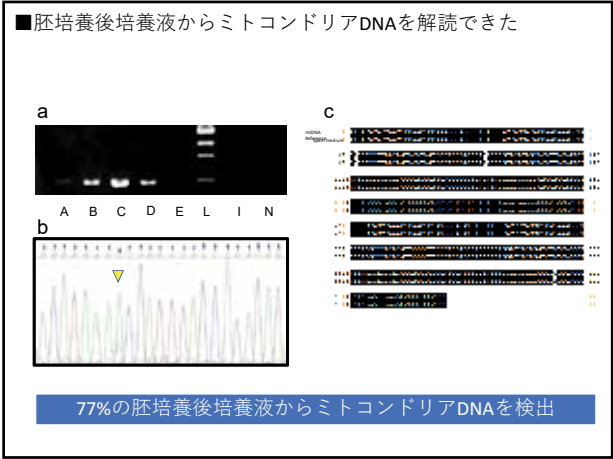
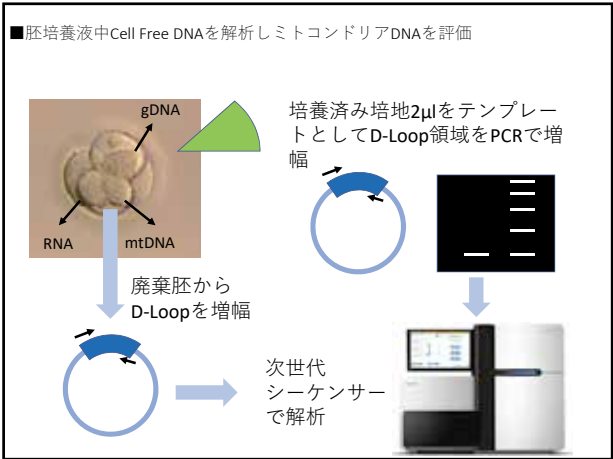
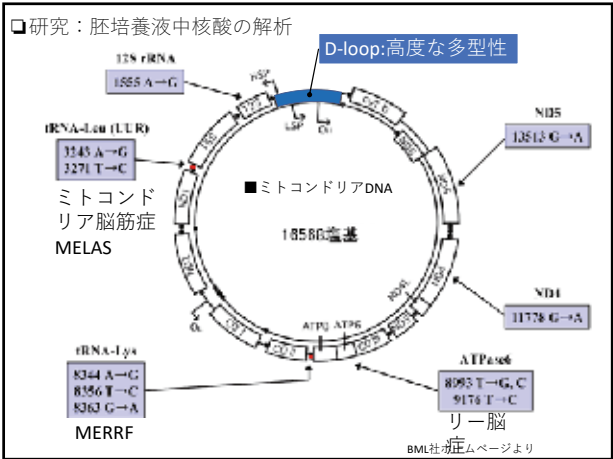
【家族歴】なし
【経過】
就職を契機に「自身のアイデンティティーを確立したい」と遺伝学的解析を希望。ヌーナン症候群を疑い、遺伝カウンセリング後に関連遺伝子(*PTPN11*, *SOS1*, *RIT1*, *KRAS*, *BRAF*, etc.)を解析。

結果、病的変異を認めなかった。追加の解析は希望されず、外来で継続しての月経管理となった。

□ゲノム医療の会

ゲノム医療実装化における諸課題について情報交換を行う若手医療者・研究者の会

- ・これまでのテーマ
 - 「がんクリニカルシーケンスについて」
 - 「ゲノム医療の現状について」 かずさDNA研究所 小原收先生
 - 「Deep Learningとゲノム医療について」 東京大学大学院 河村大輔先生
 - 「ゲノム医療モデルとしてのリンチ症候群」
- 埼玉県立がんセンター 赤木究先生
- 「FFPE-DNAのQCの現状」「NGS解析の流れ」千葉大検査部
- 「がんクリニカルシーケンス症例の読み解き」
- 千葉大婦人科 楯真一先生
- 「NGS解析の精度管理について」 かずさDNA研究所 藤木亮二先生



コースの特色 平成30年度、東京女子医科大学小児科から本学大学院に入学した、柳下友映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、マイクロアレイ、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・加藤)	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。エキスパートパネル：主治医とともに解析結果を解釈していくための討議に参加した。

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42回日本遺伝カウンセリング学会（2018.6）、日本人類遺伝学会第63回大会（2018.10）、全国遺伝子医療部門連絡会議（2018.10）などの学会・研修会に参加した。

文部科学省「課題解決型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 第6回連携協議会

東京女子医科大学

遺伝子医療センター
ゲノム診療科
山本俊至

これまでの専攻医

平成27年度	北村 裕梨	順天堂大学小児科
平成28年度	日野 香織	愛媛大学小児科
平成29年度	金子 芳	東京女子医科大学東医療センター小児科
平成30年度	柳下 友映	東京女子医科大学小児科

今年度専攻医他施設研修の受け入れ

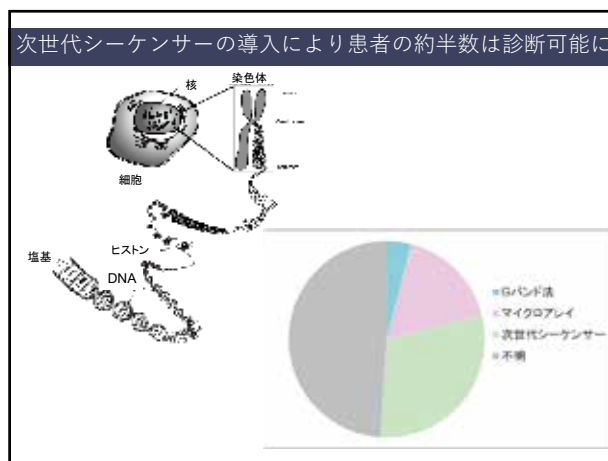
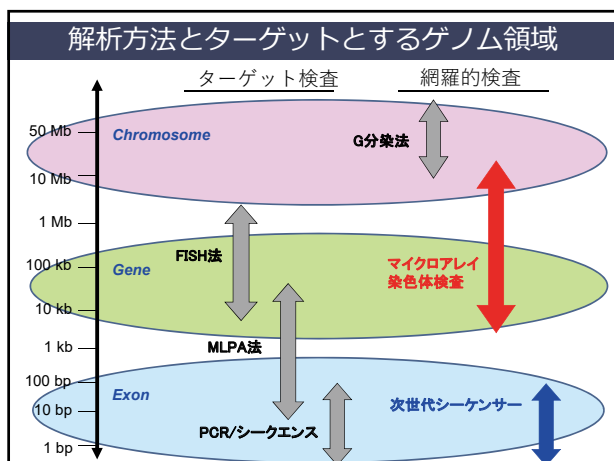
札幌医科大学	真里谷 奨	2018/10/1～10/5
信州大学	藤田 直久	2019/1/15～1/18
千葉大学	曾根原 弘樹	2019/3/4～3/7

インテンシブ・コース参加者

永井 礼子	東京女子医科大学循環器小児科	H28.7～
坂井 昌人	東京ベイ・浦安市川医療センター産婦人科	H28.11～
西崎 直人	順天堂大学医学部附属病院小児科	H28.9～
日野 香織	愛媛大学医学部附属病院小児科	H29.4～
白井 謙太郎	土浦協同病院小児科	H29.7～
竹内 千仙	東京都立北療育医療センター神経内科	H29.7～
副田 翔	山下湘南夢クリニック	H29.10～
加藤 環	自衛隊中央病院小児科	H29.12～
金子 芳	東京女子医科大学東医療センター小児科	H30.7～
山田 理香	自治医科大学附属さいたま医療センター眼科	H30.9～

東京女子医科大学の特徴

- 神経筋疾患や染色体異常をはじめ、豊富な遺伝性疾患患者の診療
- NIPTや通常の出生前診断を含む周産期関連遺伝カウンセリング
- FISHなどの細胞遺伝学的検査から、マイクロアレイ染色体検査、次世代シーケンス、着床前染色体異数性検査などの網羅的ゲノム解析まで
- 新規IRUD拠点病院として多くの未診断難病の診断を進めて行く環境が整った



最新機器を導入して次の研究フィールドへ



Nanopore sequenceによる全ゲノム解析



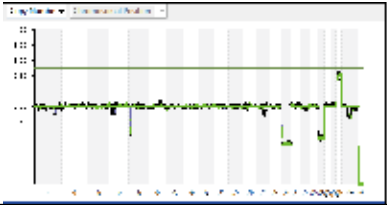
ddPCRによるゲノムコピー数解析

PGT-A日産婦特別臨床研究

実施施設	解析施設
名古屋市立大学産婦人科	名古屋市立大学産婦人科
加藤レディースクリニック	東京女子医科大学遺伝子医療センター
ルカ産婦人科	藤田保健衛生大学
大阪IVFクリニック	

サンプル

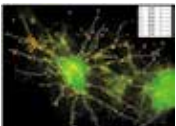
解析データをシェアして相互判定



CDKL5てんかん性脳症の病態解析と治療戦略

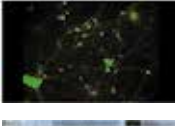
「小児てんかん性脳症の革新的創薬を見据えた病態解析」(廣瀬班)
疾患特異的iPS細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム
(日本医療研究開発機構：AMED)

神経分化誘導によるspine形成評価



疾患iPS細胞では樹状突起の長さあたりのspine数が健常細胞に減少

Caイメージングによる機能評価



神経細胞の活動電位を視覚的にとらえるとともに、電位を測定

ゲノム編集によるCDKL5遺伝子ノックアウト



CDKL5遺伝子開始点にガイドRNAを設計

取れたクローンのうち1つで塩基欠失を確認

Performed by Dr. Yamamoto-Shimajima

1p36欠失症候群難病指定



第1回家族会



第2回家族会



第3回家族会



第9回家族会



1p36欠失症候群ハンドブック

NIPTに関する公開シンポジウム



柳下先生のこれまでの業績

	内容
診療	遺伝カウンセリング陪席
学生講義	チューターとして学部学生指導の補助
勉強会	学部学生、研究生も交えてTompson & Tompsonの輪読
ラボワーク	研究室でのduty
研究	多くの学会で成果発表 (一部はすでに論文発表済)
学位論文研究	進行中
IRUD事務局	これまでに約60症例(多くは小児科の患者さん)のコンサルシートを取り纏め、学内診断委員会の解析、解析拠点との事務的な連絡等

何よりも小児科との太いパイプ役として活躍、今後にも期待

平成30年度 NGSD専攻医

東京女子医科大学小児科
柳下 友映

小児科医として

- ▶ 2013年東京女子医大卒業
- ▶ 2015年度東京女子医大小児科入局
- ▶ てんかん、18トリソミー、福山型先天性筋ジストロフィー、脊髄筋萎縮症、Glut1欠失症候群、ドラベ症候群など、神経疾患、遺伝性疾患の診療に従事
- ▶ 2017年大学院生として研究スタート
- ▶ 学位取得を目指し遺伝子の研究に携わる

プロジェクト参加

- ▶ **きっかけ**
 - ・包括的に難治性遺伝疾患の診断、治療開発、患者支援について学べる本プロジェクトを知る
- ▶ **応募した理由**
 - ・臨床で遺伝学的診断が確定すると生命予後予測がつくことや脊髄性筋萎縮症のように治療可能な疾患もあり、患児やそのご家族にとって多くのメリットがあることを実感

➡ 小児科医として診療にあたる上で遺伝疾患について専門的な知識・技術を身につけたい

NGSD専攻医となり、行ったこと

- ▶ 遺伝カウンセリング陪席（NIPT、未診断難病など）
- ▶ 毎週火曜日に学部生とThompson & Thompsonの読み合わせ
- ▶ 医学部1年生への家系図の授業にチューターとして参加
課題：自分の家系図を書いてみよう！
- ▶ 細胞遺伝学的検査・分子生物学的検査
- ▶ 学会発表および、論文投稿
- ▶ IRUD事務局として活動
- ▶ 信州大学・千葉大学での研修

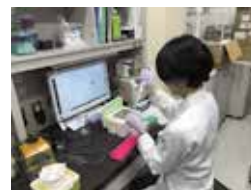
細胞遺伝学検査

- ▶ FISH標本作成
カルノア→ハーベスト
- ▶ 芽球化細胞の樹立 & 継代

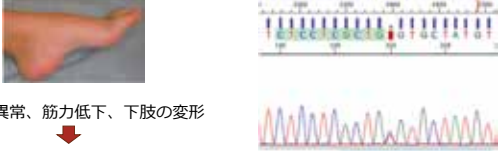


分子生物学解析

- ▶ アレイCGH
- ▶ 次世代シーケンズ
- ▶ サンガーシーケンズ
SCN8A
MLC1
BICD2
ALDH7A1 etc



BICD2



歩容異常、筋力低下、下肢の変形
↓
SMA-LED2が疑われた

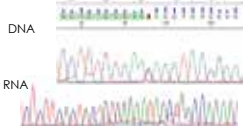
BICD2の解析で、親由来の変異を同定

ALDH7A1

- ▶ 7歳男児
- ・ 難治てんかん患者
- ・ G band法、アレイCGHで異常なし
- ・ Vit.B6により、痙攣が抑制された

↓

ALDH7A1異常症？



ゲノムDNAで父由来変異（上段）が、ヘテロ接合性に認められたが、RNAレベルでは母由来アリルの発現が確認できない（下段）

何らかの要因による複合ヘテロ

学術活動

- ▶ 学会発表
- ・ 2018年1月 小児遺伝学会
- 5月 小児神経学会
- 6月 遺伝カウンセリング学会
- 7月 先天異常学会
- 11月 人類遺伝学会
- ・ 2019年1月 小児遺伝学会

論文投稿





IRUD
国際小児遺伝学研究会

東京女子医科大学 IRUD 幹事委員会 2018年4月18日現在

役職	氏名	所属・職位	専門分野
委員長	山本 聖	遺伝子医療センター・教授	臨床遺伝
副委員長	船部 元史	腎臓小児科・教授	腎・泌尿器疾患
委員	三宅 秀郎	遺伝子医療センター・客員教授	腎・泌尿器疾患、臨床研究、など
委員	菅野 仁	腎臓病臨床プロセッシング部・教授	臨床研究
委員	花房 真男	血液浄化療法科・准教授	腎・泌尿器疾患
委員	三浦 健一郎	腎臓小児科・准教授	腎・泌尿器疾患
委員	黒川 浩之	統合医科学研究科・准教授	腎・泌尿器疾患、臨床研究、など
委員	松尾 真穂	遺伝子医療センター・講師	臨床遺伝
委員	船部 元史	腎臓内科・助教	腎臓・泌尿器
委員	竹下 美子	小児科・助教	小児科
委員	小川 正樹	産婦人科・教授	産科
委員	三宅 裕子	産科・産科・助教	産科
委員	船部 元史	腎臓病臨床プロセッシングセンター・教授	腎・泌尿器・リフマチス
委員	谷口 孝夫	総合診療科・准教授	アレルギー・リフマチス
委員	片井 みさ子	心臓病センター・講師	心臓病
委員	船部 元史	小児神経クリニック・院長	小児神経（医師会）
事務局Coordinator	柳下 友映	小児科・医師	小児科

▶ コンサルシーの作成・補足
▶ 解析拠点との連絡

信州大学での研修 2018年12月17日～12月21日

- ▶ プログラム

月	火	水	木	金
朝 カンファレンス 午前：陪席	午前：陪席	午前：稲荷山医療福祉センター外来陪席	午前：陪席	午前：陪席
午後：陪席	午後：クリニカル・シークエンス・スレクチャー・症例検討会	午後：稲荷山養護学校・療養施設見学・外来陪席 HBQC検討会	午後：信濃医療福祉センター療養施設見学・外来陪席	午後：陪席

研修成果

- ・染色体数的異常疾患、染色体微細欠失症候群、染色体構造異常、単一遺伝子病、家族性腫瘍などについて陪席し、遺伝カウンセリングの技術を習得した。
- ・小児科では経験できないがん患者さんの遺伝子検査の結果の開示の機会やHBOC検討会に陪席し、多くを学ぶことができた。
- ・クリニカルシークエンスについて学ぶ機会を得た。
- ・療育センターの専門外来の陪席や、重心療養施設・養護学校の見学は今まで経験がなく、難病患者さんの支援について考える大変意義深い時間となった。



千葉大学での研修 2019年1月21日～1月25日

▶ プログラム

月	火	水	木	金
朝：オリエンテーション 午前：陪席	午前：がんゲノムレクチャー	午前：学生採血実習	午前：学生採血実習	午前：遺伝性不整脈レクチャー 心理カウンセラーよりレクチャー
午後：遺伝子検査レクチャー	午後：症例検討会 夕：研究発表	午後：遺伝医療におけるチーム医療	午後：NIPT陪席	午後：NGSデータ解析レクチャー えんどう豆の会 家族性腫瘍レクチャー

研修成果

- ・X連鎖劣性遺伝病、家族性腫瘍、NIPTなどについて陪席し、遺伝カウンセリングの技術を習得した。
- ・今後進んで行くがんゲノムのパネル解析データの管理について多くを学ぶことができた。
- ・遺伝子検査の検査精度、評価機構の重要性を学んだ。
- ・遺伝子医療におけるチーム医療について学んだ。
- ・他大学の専攻医とともに研修ができたことで、お互いの施設や、専門分野の意見を交換でき、有意義だった。
- ・遺伝子診療や対象疾患、研究について自施設と違う部分もあり、多くを学ぶことができた。

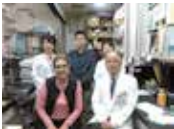


NGSDプロジェクトに参加して

- ▶ 小児科領域のみならず今後の医療においての遺伝医学の重要性
- ▶ 他大学での研修では様々な経験ができた
- ▶ 診断後の医療体制
 - ・遺伝カウンセリング
 - ・療育の問題
- ▶ 小児科医・大学院生として自分自身の課題
- ▶ 臨床遺伝専門医

謝辞

NGSDプロジェクトの主催者の先生方・ご指導くださった先生方に厚く御礼申し上げます。



イスラエルから来日されたProf. Reishと

コースの特色 平成30年度腫瘍内科医の近藤知大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 臨床遺伝情報検索講習会（2018.5）、家族性腫瘍学会（2018.6）、遺伝カウンセリング学会（2018.6）、遺伝子診療学会（2018.7）、家族性腫瘍セミナー（2018.8）、遺伝医学セミナー（2018.9）、人類遺伝学会（2018.10）、遺伝カウンセリングアドバンスセミナー（2019.2）などの学会・研修会に積極的に参加した。

NGSDプロジェクト 第6回連携協議会 報告

2019年1月18日

京都大学大学院医学研究科
医療倫理学・遺伝医療学
京都大学医学部附属病院
遺伝子診療部の研修プログラム

川崎 秀徳
(現助教：昨年度NGSD専攻医)



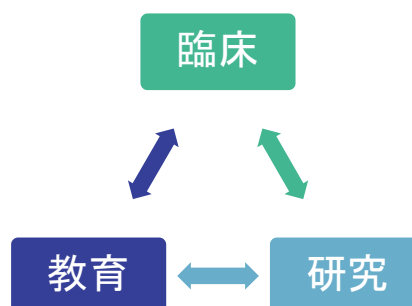
NGSD研修メンバー(敬称略)

- 専攻医：
 - 2015年度 小林美和子(眼科医)
 - 2016年度 堀江理恵(耳鼻科医)
 - 2017年度 川崎秀徳(小児科医)
 - 2018年度 近藤知大(腫瘍内科医)
 - 2019年度 吉岡正博(腫瘍内科医)
- 現インテンシブコース：
 - 坪内万祐子(京都市立病院、産婦人科医)
 - 吉岡正博(医学研究科博士課程、腫瘍内科医)
 - 原田文(iPS研究所、産婦人科医)

NGSD研修に携わるスタッフ

- 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
 - 本田明夏さん
- 臨床遺伝専門医研修中：
 - 川崎秀徳助教

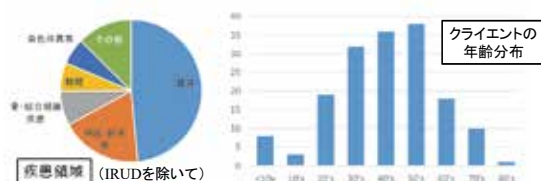
NGSD研修における3本の柱



臨床

- 遺伝カウンセラーコースの大学院生もしくはNGSD専攻医が各症例1人ずつ陪席
- 1例1例、入念に準備し、GC終了後に記録を作成

京大病院での遺伝カウンセリング初診の現況(2018年, n=292)



臨床—他科連携—

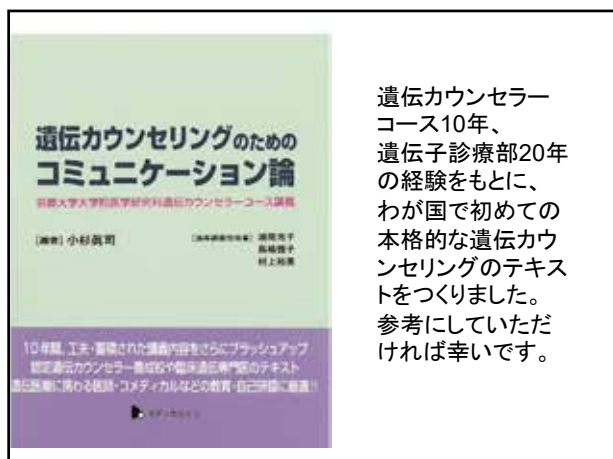
- 遺伝子診療部アソシエイツ会議
- HBOCサブユニット
- TSCボード
- マルフアンユニット
- クリニカルシーケンスカンファレンス
- 周産期カンファレンス
- 小児科カンファレンス、遺伝療育外来
- 各種治験・臨床研究への協力

教育(学内)

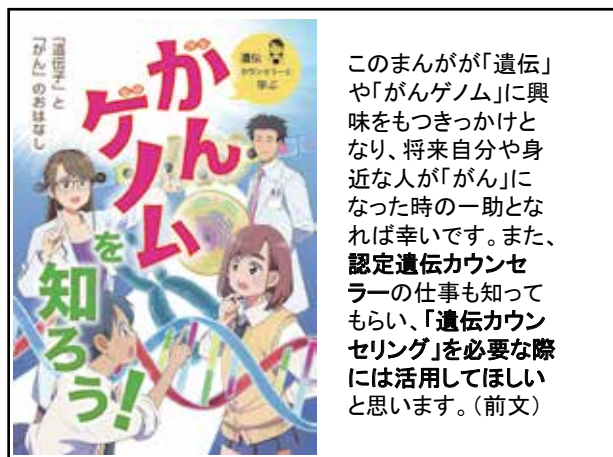
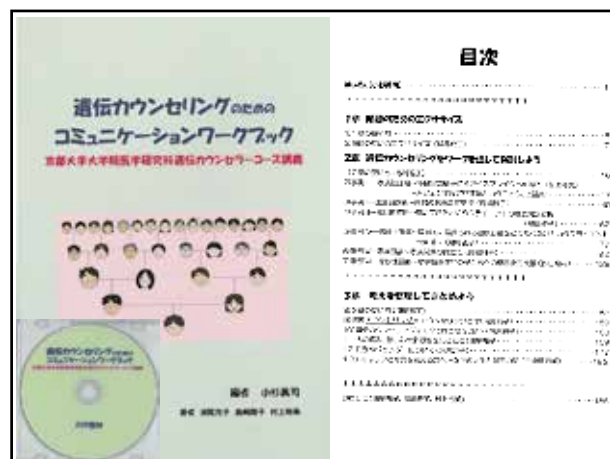
- 遺伝カウンセラーコース大学院生とともに講義を受講
 - 遺伝医学関係の座学 約45コマ
 - 関西遺伝カウンセリング合同カンファレンス
 - 遺伝カウンセリングロールプレイ演習
 - その他、社会健康医学系専攻内の講義の受講
- 学会等の研修活動への全面協力

教育(学外)

- 書籍等の発刊
 - 2015年 家系図の漫画教材
 - 2016年 遺伝カウンセリングのテキスト
 - 2017年 DVD付きの遺伝カウンセリングワークブック
 - 2018年 がんゲノムの漫画教材
- 遺伝教育
 - 小学校高学年を対象に「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」(和田先生)



遺伝カウンセラー
コース10年、
遺伝子診療部20年
の経験をもとに、
わが国で初めての
本格的な遺伝カウ
ンセリングのテキ
ストをつくりまし
た。参考にしてい
ただければ幸いです。



このまんがが「遺伝」
や「がんゲノム」に興
味をもつきっかけと
なり、将来自分や身
近な人が「がん」に
なった時の一助とな
れば幸いです。また、
認定遺伝カウンセ
ラーの仕事も知って
もらい、「遺伝カウ
ンセリング」を必要
な際には活用してほ
しいと思います。(前文)

研究

- AMED小杉班「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」
- ATR-X症候群の治療法開発
- 骨系統疾患の現状調査と診療ガイドライン改訂
- 先天異常合併極低出生体重児の予後調査

インテンシブコース 「遺伝カウンセリング集中コース」

- 関西遺伝カウンセリング合同カンファレンスへの参加
 - 隔週金曜日に年間15回実施
 - 症例検討5例+レクチャーの構成で各回4時間程度
- 京大病院遺伝子診療部で行う遺伝カウンセリングへの陪席(希望者)
 - 対象:京大所属の臨床遺伝専門医研修中の医師

信州大学藤田先生をお迎えして

(2018/12/3~12/28)

- 遺伝カウンセリングの準備・陪席を1例ずつ丁寧に行っていただきました
- 他科連携としていろいろなカンファレンスに参加していただきました
- 北陸の遺伝医療を背負って立っていただきます



文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラム
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
2018年度 NGSD専攻医 近藤 知大

本プロジェクト応募の経緯

- 腫瘍内科医
 - 京都大学、KKR斗南病院、京都医療センター等で勤務
- がんゲノム医療が日常臨床に
 - がん遺伝子パネル検査の臨床実装
 - コンパニオン診断薬としてのMSI検査やBRCA検査
 - 二次的所見の対応
- 遺伝医学への興味

京都大学 遺伝子診療部

医学部附属病院

- 病床数:1121
- 診療科:35

2018年度入学式にて



遺伝子診療部

- 医師
 - 小杉真司教授
 - 和田敬仁准教授
 - 山田崇弘特定准教授
 - 川崎秀徳助教(前NGSD専攻医)
- 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

京都大学でのカリキュラム

- 遺伝医学講義の受講
- 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
- 遺伝学的検査実習
- 他科連携、他病院連携
- 学会・講習会等への参加

受講した遺伝学に関連した講義

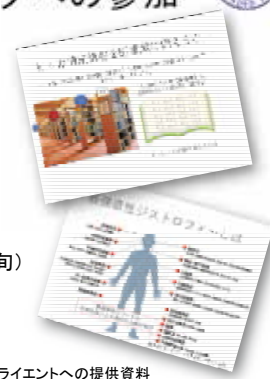
講義

- 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
- 文献検索法
- 京大病院Grand Round

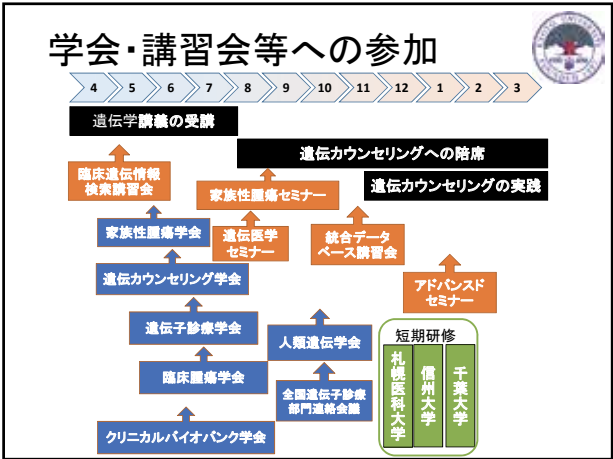
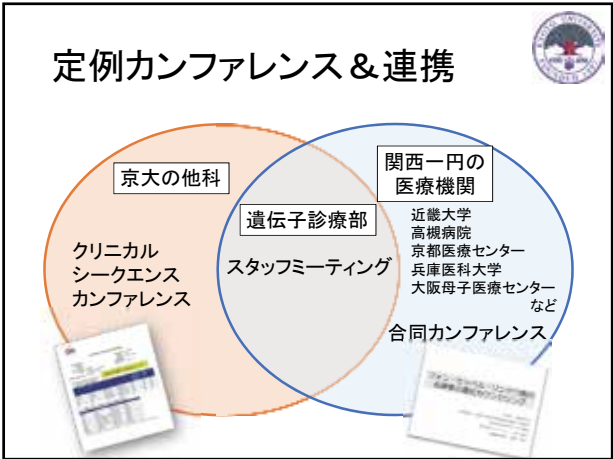


遺伝カウンセリングへの参加

- 教員との打ち合わせ
 - 事前打ち合わせ
 - ふりかえり
 - 資料作成
- 遺伝性腫瘍を中心に
- 12症例、計17回
(2018年8月下旬～12月上旬)



▲クライアントへの提供資料



札幌医科大学（12月10日～28日）

	月	火	水	木	金
第1週	オリエンテーション	講義 外来	講義 外来	小児外来	遺伝外来
	外来	症例検討会 北大セミナー	症例検討会	小児外来	遺伝外来
	回診	講義	講義 講義(がん)	ロールプレイ 実習	遺伝外来
第2週	学生発表会	写真閲覧	ロールプレイ	外来	NIPT講義
	忘年会		MEN1 症例検討会		
		外来・回診	診療科会議	症例検討会	遺伝外来
第3週	休日	講義	症例検討会 準備	外来	遺伝外来

信州大学（1月7日～17日）

	月	火	水	木	金
第1週	検討会・検証 ミーティング	外来 (小児、周産 期、家族性腫 瘍など)	染色体実習	難聴	マイクロア レイ
	食事会			NGS実習 データベース 検索実習	
	ID外来		外来 (神経など)	CSカンファレン ス	DNA抽出
	NGSD Webカンファ レンス	カンファレンス		インフォーマ ルセミナー	
第2週		外来 (小児、周産 期、家族性腫 瘍など)	稲荷山医療 福祉センター	NGS実習	NGSD成果 報告会
	祝日			NGS実習	
		カンファレンス			

2018年度 業績

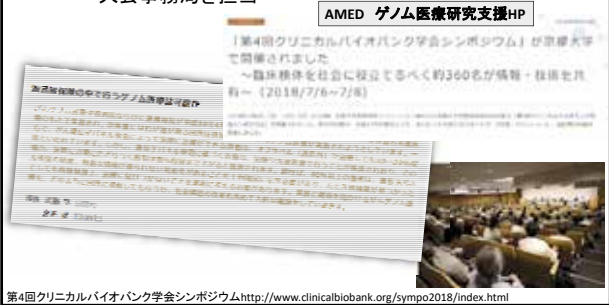
- 「切除不能膵臓における相同組換え修復遺伝子変異とオキサリプラチンの効果の関連」に関する論文
Kondo T, Kanai M, Kou T, et al. Association between homologous recombination repair gene mutations and response to oxaliplatin in pancreatic cancer. *Oncotarget*. 2018.
- 「悪性黒色腫に対するニボルマブの効果予測マーカー」に関する論文
Kondo T, Nomura M, Otsuka A, et al. Predicting marker for early progression in unresectable melanoma treated with nivolumab. *Int J Clin Oncol*. 2018.
- がんの臨床シークエンスにおける遺伝カウンセリングについて
近藤知大, 山田崇弘. 産婦人科の実際 (*in press*)

研究

- 切除不能・再発膵臓がんを対象とした相同組換え修復関連遺伝子変異を含む遺伝子検査を用いた前向きコホート研究 (UMIN000033655)
研究責任者 金井 雅史 **研究事務局 近藤知大**
- FoundationOne CDxを用いたがん遺伝子パネル検査の臨床的有用性に関する研究 (UMIN000034830)
研究責任者 武藤 学 **研究事務局 近藤知大**
- 個別化医療に向けたマルチプレックス遺伝子パネル検査研究(先進医療B)
院内の倫理委員会申請等を担当 UMIN000032166
- AMED研究班 研究協力者
 - 「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(研究代表者:京都大学 小杉真司)
 - 「国内完結型がん臨床シークエンスの社会実装と統合データベース構築およびゲノム医療人材育成に関する研究開発」(研究代表者:京都大学 武藤学)
 - 「ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」(研究代表者:岡山大学 豊岡伸一)

社会的活動

- 第4回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム
－ 大会事務局を担当



第4回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム <http://www.clinicalbiobank.org/sympo2018/index.html>

社会的活動

ゲノム医療薬剤師研修会 in 京都

- 日時：2018年9月23日
- 場所：メルパルク京都
- 対象：薬剤師・薬学生

内容
グループディスカッション
チューターを担当

AMED「ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」
(研究代表者：岡山大学 豊岡伸一)



今後の予定

- 来年度以降
 - 京都大学医学研究科博士課程に進学
 - 遺伝子診療部に継続的に参加
 - 臨床遺伝専門医取得を目指す

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30年度、鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科の佐伯有祐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、鳥取大学研究基盤センターにおいて、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)	遺伝学的検査の実習 (難波、足立)	遺伝カウンセリング外来	
夕	遺伝学的検査カンファ レンス(担当:難波、岡 崎、足立)		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(2018年11月13日、14日 横浜市)、統合データベース講習会(2019年11月9日 札幌市)に参加した。

学会発表 「鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科におけるNIPTの現状」第16回中国四国出生前医学研究会(2019年2月2日 高松市)

文部科学省「課題解決型人材育成プログラム」難病克服！
次世代スーパードクターの育成
NGSDプロジェクト第6回連絡協議会・平成30年度専攻医報告会

平成30年度連携校 活動報告



鳥取大学



東京女子医科大学・早稲田大学連携先端医療研究教育施設
2階会議室

2019年1月18日



30年度の遺伝学的検査とNGSD技術研修



遺伝学的検査 検討会

【参加者】

- ・バイオインフォマティクス
- ・臨床遺伝専門医
- ・認定遺伝カウンセラー
- ・ジェネティックエキスパート
- ・専攻医 (NGSDプロジェクト)
- ・大学院生



【内容】

- ・解析方針の検討
- ・NGSを含むデータの検討
- ・報告書作成についての検討
- ・遺伝カウンセリングとの連携について
- ・倫理対応について
- ・費用について
- ・遺伝学的検査技術等の勉強会、学会の予行など

- ・遺伝子診療科カンファレンス
- ・とは別途の開催
- ・毎週月曜日16時～17時30分

平成30年度に実施した遺伝学的検査

合計 15疾患、35家系 (1)

解析前臨床診断	Gene	実施数 (家系)	出生前診断 (家系)
ファブリー病	GLA	17	
ポルフィリン症	PPOX, CPOX, HMBS	2	
ゴーシェ病	GBA	1	1
デュシェンヌ型筋ジストロフィー	DMD		2
筋強直性ジストロフィー	PTEN		2

平成30年度に実施した遺伝学的検査 (2)

解析前臨床診断	Gene	実施数 (家系)	出生前診断 (家系)
異染色性白質ジストロフィー	ARSA	1	
ガラクトシリアリドーシス	CTSA	1	
Tay-sachs病	HEXA	1	
アラジール症候群	JAG1	1	
リ・フラウメニ症候群	TP53	1	
先天性グリコシル化異常症	ALG1		1
Menkes病	ATP7A		1
福山型筋ジストロフィー	FKTN		1
他院からの出生前診断の依頼	PNPLA8		1
ベリツェウス・メルツバッハー病	PLP1		1

平成30年度に実施したNGS解析 (10家系)

解析前臨床診断	解析結果
結節性硬化症	TSC2 c.5227_5244del18
難治てんかん、ヒョレア様運動を伴う 重症心身障害	VUSを認めたことを報告
てんかん (West症候群類縁)、発達遅滞	(解析継続中)
コロイデミア	-
原因不明の筋疾患	-
急性間欠性ポルフィリン症	-
ニーマン・ピック病C型 (疑い)	-
ニーマン・ピック病C型 (疑い)	-
ニーマン・ピック病C型 (疑い)	-
リ・フラウメニ症候群	-

今後の遺伝学的検査について

- 遺伝学的検査を研究と診療を分ける必要
- 外注委託（信州大学、かずさDNA、その他）によるクリニカルシーケンスの継続
- 研究でも外注委託（Wet系）を検討（設備維持が困難となっている）
- データ解析体制は（Dry系）体制はより充実させる
- 遺伝学的検査検討会はより充実させる。
- 検査報告書の標準化等も検討

■専攻医：佐伯 有祐先生

■インテンシブコース（遺伝カウンセリング集中コース）

通年：子育て長田こどもクリニック 長田 郁夫先生

■インテンシブコース（遺伝子解析実習集中コース）

2018年12月10日～13日：札幌医科大学 水上 都先生
2019年1月18日



鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科の活動報告

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科

科長 [前垣義弘](#)（脳神経小児科教授）

副科長 [難波栄二](#)（研究推進機構研究戦略室教授）

認定遺伝カウンセラー

[笠城典子](#)（保健学科基礎看護学准教授）

[松浦香里](#)（遺伝子診療科）

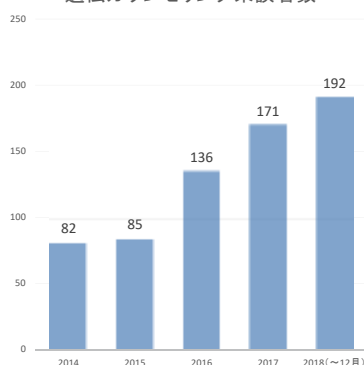
統括医長 [岡崎哲也](#)（脳神経小児科助教）

NGSD専攻医 [佐伯有祐](#)

NGSDインテンシブコース [長田 郁夫](#)（子育て長田こどもクリニック）

臨床遺伝専門医 小児科3名、女性診療科1名

遺伝カウンセリング来談者数



※2018年度～:4月～12月までの件数

2018年度の特徴

家族性腫瘍の遺伝カウンセリングの増加

	GC件数	初診	HBOC初診
2013年度	13	8	2
2014年度	10	8	1
2015年度	16	8	4
2016年度	5	4	2
2017年度	30	30	22
2018年度(4-12月)	48	21	17

2018年度の家族性腫瘍GC初診内訳

- 再発・転移性乳がん（BRCAコンパニオン診断）15件
- HBOC関連（リスク評価）2件
- TSC疑い、Lynch症候群疑い、網膜芽細胞腫、副腎腫瘍がそれぞれ1件ずつ

遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの増加

家族性腫瘍に対する診療体制構築

・ HBOC診療ワーキンググループの活動

遺伝子診療科、女性診療科、乳腺外科の医師、がん専門看護師が参加

- 月1回のWGの開催
- 乳がん、卵巣がんのサーベイランス体制の構築
- 院内勉強会の開催(10、11、12、1月)

10月17日	HBOCの遺伝について	岡崎(遺伝子)
12月19日	遺伝性乳がん卵巣がん症候群「乳がん」について	若原(乳腺外科)
1月16日	遺伝性乳がん卵巣がん症候群 ～変わってきた卵巣がん治療～	佐藤(婦人科)

11月15日がんゲノム医療について
岡山大学臨床遺伝子診療科 平沢 晃 先生

・ マイクロサテライト不安定性検査タスクフォース

遺伝子診療科、女性診療科、消化器外科、消化器内科、医療サービス課のスタッフで開催

遺伝子診療科カンファレンス

- ・ 第1,3水曜17時から
- ・ 実施した遺伝カウンセリング、今後の遺伝カウンセリングの検討
- ・ 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、外来看護師が参加
- ・ その他、臨床遺伝専門医取得を目指す医師や看護学部の学生が参加



遺伝子診療科院内勉強会

多くはIRUD診断委員会と同時開催

平成31年		
5月24日	遺伝学的検査について	難波
7月19日	遺伝学的検査の結果報告書の読み方	松浦
9月20日	臨床の場における遺伝学的診断 ～次世代シーケンサーを用いた遺伝学的診断の現状～	岡崎
12月13日	IRUD診断体制における遺伝カウンセリング	笠城

<予定>

2月15日

演題「遺伝情報、どう扱う? どう伝える?」

お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻
遺伝カウンセリングコース 三宅 秀彦先生

鳥取大学医学部附属病院IRUD事務局

診断委員長: 難波栄二

事務局: 前垣義弘、足立香織、
岡崎哲也、松浦香里、有家花のこ

- ・ 毎月の事務局ミーティング
- ・ メールあるいは院内便での症例検討の実施

36家系につき検討し、
25症例の検体を提出
(2018年12月時点)



NGSD研修報告
(於 札幌医科大学附属病院)

鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科・脳神経小児科
佐伯 有祐

自己紹介

出身: 広島県
卒業大学: 熊本大学 卒後8年目
所属: 鳥取大学医学部 脳神経小児科
(本年度 遺伝子診療科)



NGSDプロジェクト専攻医としての1年間

- ・遺伝カウンセリング陪席・カンファレンス参加
- ・札幌医科大学での短期研修
- ・人類遺伝学会学術集会への参加
- ・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(予定)

鳥取大学医学部附属病院
遺伝子診療科

- ・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
- ・研究推進機構研究基盤センターにて遺伝子解析を実施

週間スケジュール

	午前	午後	夕
月		遺伝子解析 データカンファレンス	
火	遺伝外来	遺伝外来	
水	遺伝外来	遺伝外来	遺伝子診療科 カンファレンス 2回/月
木	遺伝外来	遺伝外来	
金			

短期研修: 札幌医科大学医学部遺伝医学教室

- ・冬の北海道に行くのはおよそ20年ぶり
- ・先輩のNGSD専攻医2名も札幌医科大学で研修をされていた
- ・普段の診療では馴染みのない家族性腫瘍についての知識を得たかった
- ・北海道の食事も楽しみであった



研修スケジュール

	月曜	火曜	水曜	木曜	金曜
午前	・小児遺伝外来	・3年生臨床遺伝学講義 ・遺伝カウンセリングコミュニケーション論	・輪読会 (トンプソン&トンプソン 10章)	・小児遺伝外来	統合データベース講習会
午後	・遺伝子解析実習	・遺伝子解析実習 ・ロールプレイ実習 ・皮膚遺伝病から見る分子生物学	・小児科神経グループ回診 ・がんゲノム医療に必要な基礎知識(北海道大学)	・先天性難聴ミニレクチャー	統合データベース講習会

金曜日の遺伝カウンセリングの日が統合データベース講習会と重なり、カウンセリング出席は不可能であった。

(サン&ミーナ)

小児遺伝外来

・遺伝カウンセリングで対応した症例のフォローアップ外来

・様々な医療機関及び複数科でのフォローを行っている患者が多い中、御両親、患児に寄り添った丁寧な外来であった

・地域性から遠方の患者も多く、規模は違うものの当院のある山陰地方にも通じるところがありとても参考になった。



遺伝学講義参加(医学科3年生対象)

講義内容

21トリソミー、遺伝性乳がん卵巣がん、筋強直性ジストロフィーなどの疾患をテーマに遺伝カウンセリングの実際をイメージグループごとに分かれストーリーを考える

講義終了前に、実際の患者家族から学生に向けてのお話をして頂いた。非常に現実感のある内容で、素晴らしい取り組みだと感じた。



ロールプレイ実習

遺伝カウンセリングコミュニケーション論

ロールプレイ実習はHBOCをテーマに行った

緊張でうまくできなかったが、スタッフの方々にサポート頂きながら貴重な経験をさせていただいた。

遺伝カウンセリングコミュニケーション論では傾聴の技法に関するお話を頂いた。

クライアントに対しての場面に応じた対応の必要性がいかに大切かがとてもよく理解できた。日常の診療においても様々な面で求められる技法であると感じた。



検査実習 (キャピラリー電気泳動による塩基配列決定)

札幌医科大学眼科平岡先生にご指導いただき、石川先生、水上先生とともに検査に参加させていただいた

レーベル遺伝性視神経症のミトコンドリア遺伝子(普遍的変異)を調べた

ミトコンドリア遺伝子	塩基変異
MTND1	m.3460G>A
MTND4	m.11778G>A
MTND6	m.14484T>C

末梢血からのDNA抽出→PCR→シーケンス反応



残念ながら、自分が行ったサンプルでは検体の混入のため失敗してしまい、シーケンスを読み取ることは出来なかった

遺伝性腫瘍ミニレクチャー

Lynch症候群をテーマにレクチャーをして頂いた



疾患の歴史的背景、臨床的特徴、診断(一次スクリーニング、二次スクリーニング、ユニバーサルスクリーニング)

遺伝性腫瘍に関わることは普段の診療ではほとんどないことであり、とても勉強になった



統合データベース講習会

- ・NBDC(バイオサイエンスデータベースセンター)の紹介とサービスの紹介
- ・ゲノムデータベースと次世代シーケンスデータベース

これまで使ったことのないデータベースがとてたくさん覚えきれないくらい紹介されていた。

今後の診療に活かせるデータベース、サイトを実際に自身で使ってみて有用性を確認したいと思った。



札幌医科大学での研修の感想

1週間という短い期間ではあったが、綿密にカリキュラムを組んでいただきとても勉強になった。

櫻井教授、石川先生、水上先生および、教室のスタッフの方々、講義をして頂いた他科の先生方にも大変お世話になりました。



まとめ

1年間NGSDプロジェクトに参加させていただき、遺伝医療が非常に進んでいることを実感した。

どの診療科であっても遺伝医療の知識はこれからますます必要になると思われ、遺伝医療への勉強の足掛かりを与えていただいたNGSDプロジェクトに感謝いたします。

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～H31.3
		2	川上 徹	社会医療法人石心会 川崎幸病院 循環器内科	H29.4～H31.3
		3	日高 義彦	信州大学医学部附属病院小児科	H29.4～H31.3
		4	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～H31.3
		5	進士 明宏	諏訪赤十字病院腫瘍内科	H29.5～H31.3
		6	運崎 愛	兵庫県立柏原病院小児科	H30.5～H31.3
		7	花房 宏昭	兵庫県立こども病院	H30.5～H30.5
		8	湊川 真理	せや在宅クリニック	H30.5～H30.12
		9	市川 直明	長野赤十字病院 腫瘍内科/ 緩和ケアチーム	H30.9～H31.3
		10	阪下 達哉	埼玉県立小児医療センター/ 岐阜県総合医療センター	H30.9～H30.9
		11	國枝 献治	JA長野厚生連 佐久医療センター	H31.1～H31.3
札幌医科大学	さっぽろ遺伝カウンセ リング集中コース	12	浅野 拓也	市立函館病院産婦人科	H28.11～H31.3
		13	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～H31.3
千葉大学	遺伝カウンセリング 集中コース	14	稲田 麻里	ちば県民保健予防財団消化器科	H30.4～H31.3
		15	清水 直美	東邦大学医療センター佐倉病院血液内科	H30.4～H31.3
		16	田原 淳輔	千葉大学医学部附属病院 総合医療教育研修センター	H30.9～H30.9
東京女子 医科大学	遺伝カウンセリング 集中コース	17	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～H31.3
		18	西崎 直人	順天堂大学医学部附属病院小児科	H28.9～H31.3
		19	白井謙太郎	土浦協同病院小児科	H29.5～H31.3
		20	竹内 千仙	東京都都立北療育医療センター神経内科	H29.7～H31.3
		21	副田 翔	東京女子医科大学遺伝子医療センター	H29.10～H31.3
		22	加藤 環	自衛隊中央病院小児科	H29.12～H30.10
		23	金子 芳	東京女子医科大学東医療センター小児科	H30.7～H31.3
		24	山田 理香	自治医科大学附属さいたま医療センター 眼科	H30.9～H31.3
京都大学	遺伝カウンセリング 集中コース	25	坪内万祐子	京都市立病院産婦人科	H28.10～H31.3
		26	吉岡 正博	京都大学医学部附属病院	H29.1～H31.3
鳥取大学	遺伝カウンセリング 集中コース	27	長田 郁夫	子育て長田こどもクリニック	H29.5～H31.3
	遺伝子解析実習 集中コース	28	水上 都	札幌医科大学	H30.12～H30.12

1. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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

【研修内容】

第4火曜日に遺伝カウンセリング専門外来陪席

【研修成果】

小児科以外の成人発症の疾患、家族性腫瘍、出生前診断、不育症などのカウンセリングに陪席し、症例経験をふませていただいた。特にエーラスダンロス症候群については、指導医の指導の下、学会発表を通じてさらに理解を深めることができた。また平成30年の臨床遺伝専門医試験に合格し、専門医取得できた。

【その他】

外来業務を通じ、遺伝性疾患への理解がすすみ専門医取得が可能となった。
今後もNGSDによって多くの人が遺伝医学を学ぶ機会が残ることを希望します。

2. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	川上徹
所 属	社会医療法人石心会 川崎幸病院 循環器内科
研修期間	平成29年4月 ～ 平成31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。通常の診療で対応している疾患群に比べ、広範囲の領域を学ぶことができました。また遺伝カウンセリングの内容が、診療を受けられる方の心理的なアプローチ、社会的資源も含めた知識を必要とするアプローチを必要とすること知り、学び続けることの重要性を痛感しました。

【その他】

今期の研修期間中、勤務先の変更があり、出席ができなかったことがあった。

3. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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ました。

【研修内容】

月1回金曜日終日；遺伝子診療部外来陪席。

毎週火曜日夕方；遺伝子診療部カンファレンス、IRUD検討会に参加。

【研修成果】

- ・様々な症例の遺伝医学診療に触れることができ、疾患毎の診療やカウンセリングのポイントを学びました。
- ・同じ疾患であっても、患者さんの家族歴や社会生活歴も考慮して対応することの重要性を学びました。
- ・疾患に対して、遺伝的視点のみならず、症状に応じた診療科横断的な視点を持ち、マネージメントすることの重要性を学びました。

【その他】

研修を継続し、遺伝医学診療に対する理解を深めたいと思います。

4. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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】

臨床遺伝医学ならびに遺伝カウンセリングの勉強のため

【研修内容】

火曜終日；遺伝子診療部外来。夕方；遺伝子診療部カウンセリングに参加。

【研修成果】

自施設で経験できない貴重な症例の遺伝カウンセリングに陪席することができた。

5. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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】

遺伝学的検査とその配慮について詳しく学び、臨床遺伝専門医取得を目指す。

【研修内容】

信州大学でのカンファレンス参加により広く遺伝学と遺伝カウンセリングについて学ぶ。

当院との患者紹介のやりとりの中で深く症例検討を行う。

学会参加や教育セミナー参加を通して、広く遺伝学を学ぶ。

【研修成果】

がんクリニカルシーケンス患者の紹介実績

リンチ症候群患者のやりとり

日常診療における遺伝学的見地からのアプローチが増えた

【その他】

通常診療や、所属医療機関での責務とのバランスで、遺伝学にどっぷりというわけにはいかないこと。

6. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	運崎愛
所 属	兵庫県立柏原病院 小児科
研修期間	平成30年5月 ～ 平成31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】

私は昨年度NGSDの主コースを受講し、今後も遺伝医療に携わりたいと考えているため、今回はインテンシブコースとして、昨年度経験した症例のまとめと振り返りを行うため受講した。

【研修内容】

昨年度経験した症例のまとめと振り返り

【研修成果】

ログブック等でまとめた昨年度経験した症例のうち一部の症例詳記を古庄先生にみていただいて、振り返りを行った。改めて症例を振り返り、新たな気づきや学びがあった。今後の診療に活かせるようこれからも努力していきたいと考える。

7. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	花房宏昭
所 属	兵庫県立こども病院
研修期間	平成30年5月25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】

信州大学で行われている遺伝カウンセリングを見学するため。特に、自施設でみられない成人領域の遺伝カウンセリングを経験するため。

【研修内容】

金曜日：遺伝カウンセリングに参加

【研修成果】

- ・自施設ではなかなか経験できない遺伝カウンセリング（腫瘍、成人）を経験することができた。
- ・他施設の遺伝カウンセリングの様子を見学することができ、クライアントへの話し方など勉強になった。

【その他】

1日ではありましたが小児病院以外での遺伝カウンセリングを経験できて非常に有用でした。

8. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	湊川真理
所 属	せや在宅クリニック
研修期間	平成30年5月 ～ 平成30年12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】

遺伝分野に継続して関わりを持つため

【研修内容】

毎週火曜日 症例のまとめ

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】

CHST14を原因遺伝子とする筋拘縮型エーラスダンロス症候群の国際共同研究の症例のまとめと分析を行いました。また、カンファレンスで症例に触れることができ、継続して遺伝の分野に関わりを持つことができました。

【その他】

カンファレンスに参加し、これまで自分の所属してきた施設と比べても、遺伝カウンセリングの方針や方向性は異なり、施設によるのか地域によるのか、様々なやり方や考え方があることを知り、勉強になりました。症例をまとめながら、疾患詳細を勉強することができ、楽しく学ぶことができました。また、図書館の利用について、論文・文献等の複写取り寄せもできるようになると、研究・研修もしやすくなると思います（インテンシブコースという常に在籍しているわけではない立場なので、仕方がないとは思いますが）。

9. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	市川直明
所 属	長野赤十字病院腫瘍内科 / 緩和ケアチーム
研修期間	平成30年9月 ～ 平成31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研修のため

【研修内容】

第1火曜日：午後外来陪席、症例のまとめ

夕方～症例カンファレンス参加

日本人類遺伝学会予行、大学院研究発表会予行参加

GCRP研修会参加

【研修成果】

HBOC（疑い含む）3例、Sotos症候群 1例、CEAS 1例、Marfan 症候群（疑い含む）2例

DMD 1例、CCMS疑い1例、 β thalassemia 1例、scoliosis 3例、他

【その他】

普段接する機会のない小児から成人までの難病遺伝カウンセリングに関わることができ、また、NGSDの会に参加できたことで貴重な知識と経験を得ることができました。症例カンファレンスでは活発な議論がなされていたのですが、当初ほとんど理解できない状態から徐々に理解できるようになり他領域の遺伝分野への興味が自然と湧いてくるのを感じました。遺伝医学の奥深さを勉強する場を提供してくださるスタッフの方々に心より御礼申し上げます。

10. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	阪下達哉
所 属	埼玉県立小児医療センター（10月より岐阜県総合医療センター）
研修期間	平成30年9月11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】

私は小児科のサブスペシャリティーとして臨床遺伝専門医の取得を目指しており、埼玉県立小児医療センターで6か月間の研修をさせていただいていました。もともと所属していた病院では臨床遺伝専門医もいないため、初めて遺伝診療というものに触れることができました。その中で小児領域に限らない遺伝診療・遺伝カウンセリングを見学したいと思い、この度インテンシブコースに応募させていただきました。

【研修内容】

午後の遺伝カウンセリング外来（古庄先生）の見学

夕方にカンファレンスの見学

【研修成果】

小児、周産期、成人の心筋症、家族性胃がんなど幅広い外来診療を見ることができ、遺伝診療がカバーする領域の広さと奥深さを学ぶ良い機会になりました。遺伝の外来というと一般の人には抵抗がありそうですが、家系図に関わる情報を聴取しながら家族との心理的距離を縮める古庄先生の間診技術に驚きました。

【その他】

自分の専門は小児科ですが、勤務している病院は総合病院であるため小児に限らず幅広く学ぶ必要があると感じました。1日のみの見学（インテンシブコース）でしたが、まとまった期間で学ぶ機会があればと感じました。

11. 信州大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	國枝 献治
所 属	JA 長野厚生連 佐久医療センター 腫瘍内科
研修期間	平成31年1月 ～ 平成31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】

臨床遺伝専門医取得のため

【研修内容】

第1火曜日午後に外来陪席（1回3-4例）＋カンファレンス参加

【研修成果】

外来に陪席させていただいています。研修開始から日も浅く、陪席症例が少ない中ではありますが、Lynch 症候群などの家族性腫瘍の症例では、御本人だけでなく、両親や姉妹まで遺伝子検査を行うか、検査が陽性だった場合、どのようにフォローしていくのかという面で非常に丁寧な診療をされているのが、とても勉強になりました。また、日常診療では関わることのないソルス症候群やエーラス・ダンロス症候群の患者さま、御家族に対する説明、フォローの他、日常生活に対するアドバイスなど、患者さまの目線に沿った対応など、自分の日常診療にも活かせる視点を得ることができました。

【その他】

月に1回の外来での陪席ということで、継続的に診療し、疾患に対する理解を深めるという面では、なかなか難しいところもありますが、個人的には毎回、とても有意義な学びを得ることができていて、大変感謝しております。来年度以降も継続して学ぶことができればと願っております。

12. 札幌医科大学 さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース

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31年3月
研修場所	札幌医科大学（インテンシブコース）

【受講動機】

集中的に遺伝カウンセリングについて学習するため

【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】

第28回遺伝医学セミナー 2018年9月7日～9日 参加

ポスター発表

日本人類遺伝学会第63回大会 2018年10月12日

演題：筋強直性ジストロフィーを合併した若年発症の子宮内膜増殖症の姉妹例

【その他】

昨年度から引き続き札幌医科大学に伺っての研修でしたが、石川先生、水上先生、櫻井先生はじめ遺伝医学の先生方、遺伝カウンセラーの方々にはご多忙にもかかわらず、ロールプレイなど学習の時間を作っていただきました。今年度も勉強会や講演会などの案内も定期的にいただき、学習する機会を積極的にいただきました。特に今年度からは当院でもがん遺伝子パネル検査の導入が開始予定となり、問題症例などの相談が可能なのは非常に心強いです。

反省点としては今年度専門医試験を受けるにあたってなかなか陪席可能なタイミングが合わず、症例検討会のみの参加に終始してしまったことです。

ご指導いただいた点をしっかり身につけ、患者さんにフィードバックしてまいります。

13. 札幌医科大学 さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース

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
研修期間	平成29年7月 ～ 平成31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でき、勉強になります。

【その他】

日常業務とのバランスが難しいです。

14. 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	稲田麻里
所 属	ちば県民保健予防財団
研修期間	平成30年4月 ～ 平成31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】

千葉大学附属病院における遺伝カウンセリング体制及び症例の理解を深めるとともに、地域遺伝医療連携体制の構築を検討するため。

【研修内容】

- ・月1回 木曜日 千葉大学遺伝子診療部カンファレンスへの参加
- ・平成30年4月10日 第1回千葉県リンチ症候群対策協議会 参加
セミナー内容
 - 千葉大学におけるLynch症候群へのアプローチ
 - 遺伝性大腸癌の最近の話題
- ・平成30年12月11日 第2回千葉県リンチ症候群対策協議会 参加
セミナー内容
 - リンチ症候群診療の現状と課題
 - 遺伝子検査から診断へ：現在の課題
 - 公益財団法人ちば県民保健予防財団における遺伝子診療

【研修成果】

- ・自施設では経験のできない複数の遺伝性疾患に関する症例検討に参加させていただき、病態の理解、遺伝カウンセリングに関わる様々な配慮への理解を深めることができました。
- ・多臓器・多科の関連するリンチ症候群などを通して、単一科での管理の難しさ、遺伝性腫瘍として包括的に管理できる体制の整備が求められている現状を認識いたしました。

自施設も含め、千葉県での地域遺伝医療連携体制の医療実装（特に発端者や未発症の病的遺伝子保有者のスクリーニング）を行って参りたいと考えております。

15. 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	清水直美
所 属	東邦大学医療センター佐倉病院 血液内科
研修期間	平成30年4月 ～ 平成31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】

臨床検査専門医取得のため

【研修内容】

火曜午後：千葉大学臨床検査部勤務。夕方：千葉大学臨床検査部勉強会に参加。

【研修成果】

偶発的にRobertson (RT) 型を認めた症例を経験し、千葉大学 松下先生にコンサルトしつつ、臨床論文作成中です。

16. 千葉大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	田原淳輔
所 属	千葉大学医学部附属病院 総合医療教育研修センター
研修期間	平成30年9月1日 ～ 平成30年9月30日
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】

初期研修の一環として遺伝疾患の診断やカウンセリングについて勉強する中で、より多くの症例を通じて臨床遺伝学の知識やカウンセリング技術を習得したいと考えたようになったため。

【研修内容】

月曜午前：遺伝子検査結果検討会への参加、遺伝カウンセリング専門外来に陪席

火曜午後：グループミーティング参加

午前（週1-2回）：遺伝カウンセリング専門外来向けの資料作成補助

【研修成果】

遺伝カウンセリング専門外来に陪席させて頂きましたが、遺伝疾患の診断は本人だけでなく他の親族にも強い影響が及ぶことを実感し、一般的な内科疾患と異なる対応が必要だと感じました。発症が予想される疾患に対して介入できることはあるか、親族の遺伝子変異も追加で検索すべきかなど、遺伝医療ならではの課題を考える貴重な機会となりました。また、遺伝子データベースを利用しながら遺伝子変異を検索する方法も具体的に学びました。

【その他】

現時点で遺伝診療の対象は一部の疾患に限られていますが、将来的には幅広い疾患に適用されるものと期待しています。私は初期研修医ですが、今後どの診療科を専攻したとしても、この研修の経験が役立つであろうと考えています。機会に恵まれれば、今後も臨床遺伝学に取り組んでいきたいと思っています。

17. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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】

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んでいます。

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に必要な疾患や検査の知識を増やしています。

【その他】

2017 年後半から自身の診療施設での医師数減により多忙となり外来陪席が中断されていましたが、2018 年度は増員となったため引き続き研修を継続することができ、陪席回数等の目標を達成することができました。今後は臨床遺伝専門医資格取得を目指し、また研修の成果を自身の診療に活かすように努力いたします。

18. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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疾患）、遺伝性疾患を有する母体からの出生児（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。また今後、当院におきましても産婦人科と協働し、非侵襲的出生前診断（NIPT）外来を開設する予定です。このさいに小児科医かつ臨床遺伝専門医の役割も必要となることが予想されます。このような状況の下、臨床遺伝を勉強させて頂きたく希望いたしました。

【研修内容】

火曜午後（14:00-17:00）：遺伝カウンセリング、小児科外来に陪席

不定期（毎回約1時間）：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】

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でき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、経験や知識の習得に大変役立っていると思います。

19. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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行っている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たちの診療を行い、その家族に接する機会が多くあります。遺伝学的な検査を行うこともしばしばありますが、これまで自分自身が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できていないことを自覚していました。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、これまで以上に子どもや家族の力になりたいと考えたこと、さらに研修で身につけたものを当院のなかでも後輩たちに伝えてゆきたいと考えたことが受講の動機です。当院は比較的規模の大きいNICUを持ち新生児医と連携の機会も多くあります。将来的に産科医、新生児科医と連携しながら遺伝に関する診療に関わりたいと考えています。

【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】

出生前診断（主にNIPT）や数多くの遺伝性疾患の外来診療に立ち会わせていただくことができました。自分が勤務する病院の患者さんをご紹介させていただいたことも貴重な学びの機会となりました。陪席の中で自分自身だっただのように考えるか、今後、自分の病院でどのような場面で役に立つことができるかをすこしずつ考えるようになりました。

【その他】

昨年度に続き、NGSDの研修をされている他施設の先生方と交流があることがとても励みになっています。今年度も日常診療に追われつつ研修に通う状況でしたが、この意義の大きなプロジェクトにお声をかけて下さり、いつも快くご指導いただいている東京女子医科大学の齋藤加代子先生、山本俊至先生、松尾真理先生、浦野真理先生をはじめ、教室の諸先生方に心から感謝を致します。

20. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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、小児期発症の疾患や、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さん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、昨年度より延長させていただきました。

【研修内容】

遺伝カウンセリング外来陪席（第1・3・5火曜日午後）

カンファレンスの出席

【研修成果】

35例のカウンセリングに陪席させていただくことができ、成人の神経疾患2例では、カウンセリングを担当させていただきました。出生前診断、筋ジストロフィー、家族性腫瘍、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群、結合組織疾患、骨系統腫瘍、先天奇形症候群など、非常に幅広い疾患を経験することができました。

【その他】

隔週午後だけの研修でしたが、様々な領域について学ぶことができ、また、神経疾患のカウンセリングの担当もさせていただいたことは、とても有意義でした。インテンシブコースは、常勤先の仕事を続けながら高度な知識やスキルを学ぶことができる点が最大のメリットと感じております。不定期な研修となりご迷惑をおかけした部分もありましたが、快く引き受けていただき、とても感謝しております。また、この制度を通じて他大学の専攻生、インテンシブコース受講の先生方との横のつながりもできました。これらの経験を、今後の自身の診療に活かしていきたいと思っております。

21. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	副田翔
所 属	東京女子医科大学
研修期間	平成29年10月 ～ 平成31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】

遺伝外来陪席

検査技師さんからの指導

遺伝カウンセリングアドバンスセミナー

【研修成果】

特に筋神経疾患の理解を深めることができた。

質問しやすい環境で、日々の診療での疑問点を解決できた。

【その他】

遺伝子関連 web 情報検索の仕方を学びたい。

22. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	加藤環
所 属	自衛隊中央病院小児科（11月より東京女子医科大学遺伝子医療センター ゲノム診療科）
研修期間	平成29年12月 ～ 平成30年10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】

平成25年に臨床遺伝専門医取得後、幅広い症例の経験をつみ、知識を広げたいと受講を希望した。

【研修内容】

外来の陪席、見学

【研修成果】

幅広い疾患について陪席、見学をすることができた。遺伝カウンセリング、検査の施行、その後の外来フォローについてじっくりと学ぶことができた。遺伝医療に対する興味、関心が深まった。東京女子医科大学遺伝子医療センター ゲノム診療科に勤務するご縁、機会を得ることができた。

【その他】

時間がなかなかとれず、お伺いできるのは1ヶ月に1回程度であったにも関わらず、丁寧にご指導いただき勉強になりました。どうもありがとうございました。

23. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	金子芳
所 属	東京女子医科大学東医療センター
研修期間	平成30年7月 ～ 平成31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】

臨床遺伝専門医取得後、所属施設にて遺伝カウンセリングを主導するにあたり、知識のブラッシュアップや遺伝カウンセリング技術の向上を目的として受講

【研修内容】

カンファレンス参加

【研修成果】

今までは小児科で多く遭遇する先天性疾患に対する遺伝カウンセリングが中心であったが、成人に対する遺伝カウンセリングも行えるようになった。所属施設が遺伝カウンセリング診療も評価され、がんゲノム医療連携病院に認定された。

【その他】

がんゲノム医療連携病院認定への申請など事務的な業務も多く、予定していたよりも研修ができなかった。来年度はエフォートの分配をうまく調節したい。

24. 東京女子医科大学 遺伝カウンセリング集中コース

氏 名	山田理香
所 属	自治医科大学附属さいたま医療センター
研修期間	平成30年9月 ～ 平成31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および遺伝性疾患の理解のため

【研修内容】

水曜午後：遺伝カウンセリング専門外来、NIPT専門外来、遺伝カンファレンスに参加

【研修成果】

代表的な遺伝性疾患からあまり診ることがない希少疾患まで多くの患者を診ることができ、臨床的所見の観察と遺伝解析の結果を関連づけて学ぶことができてとても有益であった。また患者様への対応の仕方や身体診察の行い方などについても学ぶことができた。

【その他】

NGSコースの手続きを円滑にさせていただき、研修開始がとても行いやすかったです。どうもありがとうございました。

25. 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31年3月
研修場所	京都大学

【受講動機】

産婦人科領域では出生前診断のみならず、婦人科癌も遺伝的背景を加味して治療にあたるべき時代となり、臨床と遺伝学はますます切り離せないものになりつつあります。

貴重な学びの場として、本年度も在籍させていただきました。

【研修内容】

遺伝カンファレンスレクチャーへの参加

【研修成果】

出席回数は限られましたが、活発な討議内容を興味深く拝聴しました。遺伝カウンセラーを目指しておられる大学院の方の中には助産師資格を持つ方もおられ、助産師の視点からの意見も新鮮でした。そして、講師の先生のお話は教科書では得られない現場の様子が肌で感じられ、衝撃を受けるとともに自らの責務を改めて感じました。特に印象に残っているのは、染色体異常をもって産まれた子たちの外来フォローや在宅ケアに携わっておられる先生のお話です。在宅ケアを成功させるには、地域の協力や病院のバックアップ体制強化はもちろんのこと、家族の主体性が不可欠であること、しかしそれは俄かには形成しがたく、大変な苦労をされているとのことでした。妊娠中からの愛着形成がうまくいくように、我々としても配慮していく必要性を痛感しました。

【その他】

貴重な機会を与えていただきましてありがとうございました。今年から当院でも遺伝診療部が発足し、京都大学遺伝子診療部の連携施設として、遺伝カウンセラーの方にお越しいただき、診療が開始される運びとなりました。これまでの学びを生かし、今後も御指南いただきつつ、地域の需要に対しての役割を果たしていきたいと思っております。

26. 京都大学 遺伝カウンセリング集中コース

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31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、遺伝性疾患に興味があったこと。

【研修内容】

隔週金曜日の合同カンファレンスに参加

【研修成果】

今年度はほとんど参加できませんでした。

27. 鳥取大学 遺伝カウンセリング集中コース

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 ～ 平成31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
 - ・ デュシェンヌ型筋ジストロフィー保因者診断希望(2回目)
 - ・ 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
 - ・ 多嚢胞腎家系
 - ・ 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ドライン、提言
 - A) 「次世代シーケ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ドライン(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ー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」の公的保険適用に関する条件: 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」が製造販売承認
 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】

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。

28. 鳥取大学 遺伝子解析実習集中コース

氏 名	水上都
所 属	札幌医科大学医学部遺伝医学
研修期間	平成30年12月10日 ～ 平成30年12月13日
研修場所	鳥取大学研究推進機構 研究基盤センター

【受講動機】

当院では研修が難しい遺伝子解析に関する実習をさせていただきたいと思ったため。

【研修内容】

12/10(月)	9:00-9:30 : オリエンテーション (難波) 9:30-12:00 : 次世代シーケンサーの測定原理 (座学) (足立) 13:00-16:00 : 次世代シーケンサー実習 (TruSight Oneライブラリ調整①) (足立) 16:00-18:00 : 遺伝子検査検討会・勉強会 19:00- : 懇談会
12/11(火)	9:00-12:00 : 次世代シーケンサー実習 (TruSight Oneライブラリ調整②) (足立) 13:00-16:00 : DNAの濃度調整 (Qubit測定)、 ライブラリのバイオアナライザ測定 (足立)
12/12(水)	9:00-12:00 : 次世代シーケンサー実習 (TruSight Oneライブラリ調整③) (足立) 13:30-16:00 : データ解析 (甲斐)
12/13(木)	9:00-10:00 : 次世代シーケンサー実習 (MiSeqラン) 10:00-12:00 : 総合討論 (難波)

【研修成果】

次世代シーケンサーについて、その仕組み、解析の基礎から丁寧に教えていただくことができました。実習では説明書に沿って、手を動かしながら実際の検査の流れを体験することができ、検査の原理、その工程をする理由を理解しながら手技を学ぶことができました。更には次世代シーケンサーの結果の解釈も容易ではなく、様々なことを検討する必要があることを実際に遺伝子検査検討会に参加させていただくことで知ることができました。

また解析で得られたデータをどのように処理していくか、実践していただきながら、その基礎と原理についても教えていただき、理解を深めることができました。今回の実習を通して自分がいかに次世代シーケンサーの結果解釈について理解が足りなかったかを知ることができ、結果が返却されたらどこを検討すべきで、どこに注意をして患者様に返すべきなのか学ぶことができました。

【その他】

お忙しいところ、鳥取大学の先生方には本当にご丁寧かつ親切にご指導していただき感謝の気持ちでいっぱいです。鳥取大学で学んだ4日間は自身にとって大変貴重で有意義なものとなりました。今後の臨床、研究活動においても不可欠な実習であったと思っています。

難波先生、足立先生、岡崎先生、佐伯先生、甲斐先生、この度はご指導いただきまして本当に有難うございました。

遠隔会議・連携協議会等の開催

遠隔会議、連携協議会、外部評価委員会を開催し、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、2019年度以降の準備を進めた。

会議／開催日	参加者数	内容
第33回遠隔会議 平成30年4月2日	23名	・外部評価委員会の報告 ・専攻医紹介 ・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第34回遠隔会議 平成30年5月7日	22名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第35回遠隔会議 平成30年6月4日	23名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第36回遠隔会議 平成30年7月9日	20名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第37回遠隔会議 平成30年9月10日	18名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第38回遠隔会議 平成30年10月29日	24名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第39回遠隔会議 平成30年11月26日	24名	・4週間研修/インテンシブコース調整・報告 ・プロジェクト終了後について検討
第40回遠隔会議 平成31年1月7日	17名	・4週間研修/インテンシブコース報告 ・連携協議会・外部評価委員会準備 ・プロジェクト終了後について検討
第6回連携協議会・専攻医報告会・ 第5回外部評価委員会 平成31年1月18日	28名	詳細は80ページ参照
第41回遠隔会議 平成31年2月25日	19名	・4週間研修/インテンシブコース報告 ・外部評価委員会の報告 ・プロジェクト終了後について検討
第42回遠隔会議 平成31年3月18日	23名	・4週間研修/インテンシブコース報告 ・プロジェクト終了後について検討

統合データベース講習会の開催

【1. 開催概要】

- 開催日** 2018年11月9日（金）10:00-15:40
- 開催場所** 札幌医科大学医学部 教育研究棟I D302 講義室
（札幌市中央区南1条西17丁目）
- 参加者** 27名（登録者数23名、出席23名、当日参加4名）

【2. プログラム】

10:00 ~ 10:05	受入れ機関挨拶 櫻井 晃洋（札幌医科大学医学部遺伝医学）
10:05 ~ 11:30	NBDC の紹介とNBDC が提供するサービス 箕輪 真理（科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター / 情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター）
12:30 ~ 14:00	ゲノムデータベースと次世代シーケンスデータベース
14:10 ~ 15:40	河野 信（東京大学大学院理学系研究科）

【3. 受け入れ機関よりコメント】

例年より参加者が少なかったですが、NGSD専攻医に加え、大学院生、医師、研究者など、北海道内外から27名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）からの講師の先生の講演はわかりやすく、参加者も実際に手を動かしてデータベースを操作することができ、とても有意義な講習会となりました。私自身も今まで知らなかった検索ツールを知り、その後の診療や研究に活用できています。これからのゲノム医療では、データベースの取り扱いができることが、当然のように求められる時代となり、ますますこのような講習会の意義は高まると思われます。

（札幌医科大学 石川）

第6回連携協議会・平成30年度専攻医報告会・第5回外部評価委員会の開催

平成31年1月18日、東京女子医科大学・早稲田大学連携先端生命医科学研究教育施設（TWins）2階会議室において、第6回連携協議会、平成30年度NGSD専攻医報告会および第5回外部評価委員会を開催した。連携校および外部評価委員、合わせて28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行了。

■ 第一部 第6回連携協議会・平成30年度専攻医報告会（13:00-15:00）

- ・ 13:00-13:05（5分）開会の言葉（福嶋事業統括）
- ・ 13:05-13:10（5分）自己紹介
- ・ 13:10-13:50（40分）連携校活動報告
- ・ 13:50-13:55（5分）休憩
- ・ 13:55-14:55（60分）専攻医発表
- ・ 14:55-15:00（5分）閉会の言葉（古庄副事業統括）
- ・ 15:00-15:10（10分）写真撮影

■ 第二部 第5回外部評価委員会（15:15-16:50）

- ・ 15:15-15:20（5分）開会の言葉（古庄副事業統括）
- ・ 15:20-15:25（5分）自己紹介
- ・ 15:25-15:30（5分）外部評価委員長の選出
- ・ 15:30-16:00（30分）NGSDプロジェクト事業報告（進行：外部評価委員長）
 1. 平成30年度活動報告（福嶋事業統括）
 2. 事業評価シートに沿った活動報告（古庄副事業統括）
 3. プロジェクト終了後について（古庄副事業統括）
- ・ 16:00-16:20（20分）質疑応答
- ・ 16:20-16:30（10分）外部評価委員、事業評価シート記入
- ・ 16:30-16:45（15分）外部評価委員より講評
- ・ 16:45-16:50（5分）閉会の言葉（福嶋事業統括）

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）
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）

欠席委員 清水孝雄先生（国立国際医療研究センター研究所）

【外部評価委員会からのご意見・評価まとめ】※欠席委員も含め、5名の委員より事業評価シートのファイルを送っていただいた。

遠隔会議、連携協議会、専攻医報告会、外部評価委員会の開催と継続的实施に関しては、「5、4、4、5、4」との評価を得た。遠隔会議が定期的に開催され、専攻医も毎回参加するなか情報交換・討議が行われることにより、施設間および指導教員・専攻医間の緊密な連携に基づくネットワークが構築できたことに対し、高い評価が得られた。評価委員にも参加案内・資料配布が行われ、評価や改善の提案がリアルタイムで可能になっていたことも評価された。遠隔会議以外にも、連携協議会、専攻医報告会、外部評価委員会等様々なチャンネルを通じて、教員・専攻医が相互に連絡し合い、そのモチベーションを高め、教育プログラムの内容充実につながったと表された。また、専攻医、インテンシブコース修了生の継続的な交流システムである「NGSDの会」が結成され、定期的に開催されたことで、face-to-face ネットワークが構築されたこと、その世話人が本プロジェクトを終了し、大学病院遺伝子医療部門で教員として採用された医師であり、教員レベルで指導的立場にある人材を養成できたこと、に対しても高い評価が得られた。

専攻医のon the job training、インテンシブコース、統合データベース講習会の実施に関しては、「5、5、4、5、5」との評価を得た。専攻医のon the job trainingは、「現場を知る」「体験する」ことの重要性を尊重しており、実践的な技能の習得、難病を抱える患者への対応を学ぶのに極めて有用であったと評された。さらに、短期間別な施設での研修を行うことで、その内容が高いレベルで標準化されるのに有効であったと認識された。インテンシブコースは、短期ながらも濃密でレベルの高い研修が受けられるようになっており、その中では実践が重視されていたこと、特に次世代のゲノム医療に不可欠な次世代シーケンサーの実技やデータ解析を学ぶプログラムが作られていたこと、申し込みの容易さや受け入れ側の負担への配慮がなされていたこと、さらに、専攻医以外にもオープンになり実際30名を超える参加者がいたこと、に高い評価が得られ、全国的な遺伝医療専門職の育成に大きく貢献したことが確認された。統合データベース講習会は、遺伝医学に限定されない次世代医療全般に必須の内容であることから、専攻医研修、インテンシブコース研修をブラッシュアップする効果があったと評された。

研修に必要な機器、試薬等の購入に関しては、「5、3、3、3、5」の評価を得た。専攻医が次世代シーケンサーを活用した研修を受け、将来の遺伝医療の基盤をなす技術や考え方のプロセスを習得できたことに対して、高い評価が得られた一方、予算の削減に伴い、機器や試薬購入が十分でなかったとの指摘もあった。

コーディネーター、事務補佐員、技術補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用に関しては、「5、4、4、5、5」との評価を得た。限られた予算の中で、各施設で必要な職員を雇用することで、効率よくプログラムが運営できたこと、特に、統括施設である信州大学のコーディネーターにより全関係者が密な連携を取ることができ、事業全体の円滑な運営に大きな貢献をしたことに対して、高い評価が得られた。また、本事業の予算ではなく、各施設の努力で、専攻医のための医員枠を確保できたことにも、高い評価が得られた。

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・専攻医の全国公募に関しては、「5、5、4、5、4」との評価を得た。人類遺伝関連学会、小児科関連学会を中心に、成果発表が行われたこと、その際に本プログラムで行われた研究であることが示されたことにより、本事業の魅力が発信され、その意義が全国に認知されたと評された。学会には指導教員も多数参加しており、専攻医への指導に対する尽力も評価された。他方、内科・外科を含めた小児科以外の学会での発表がない、HPは充実しているが、メディア・一般学会・市民・医療従事者への宣伝普及が充分でない、とのコメントも得られた。

専攻医のon the job trainingの見直し・改善に関しては、「4、3、4、5、5」との評価を得た。各施設でのトレーニングプログラムの改善や工夫に加えて、遠隔会議の頻回の開催等を通じた緊密な情報交換による教育プログラムの共有そして改善が図られてきたことに対して、高い評価が得られた。他方、教育プログラムが6施設以外への公開、共有が望まれるとされ、京都大学で作成・公開している資料のような形での教材の公開を期待するコメントも見られた。

プロジェクト終了後（平成31年度以降）の見直し・計画に関しては、「5、4、5、5、3」との評価を得た。がんパネル検査が次年度から保険収載されることになり、次世代シーケンサーとそのデータを自在に活用できる遺伝専門医の

要請がこれまでになく強くなっていることを踏まえ、本プロジェクトの先見性の実証されたとの指摘を受けた。継続的な取り組みの必要性が6施設間で確認され、それに伴って具体的な継続計画が充分討議され、実現可能な具体的プランが、「NGSD第2期」として提示されたこと、実際に次年度の専攻医の選定作業も進んでいることに、高い評価が得られた。専攻医の中から、これまでに臨床遺伝専門医・医学博士・医学部教員が輩出されたことに、医学研究・医学教育の観点からも高い評価が得られた。以上から、本プロジェクトが日本におけるゲノム医療の推進に大きく貢献することが確認された。

※「Ⅳ.参考資料」に事業評価シートのコメント全文を掲載



▲藤田専攻医(信州大学)



▲真里谷専攻医(札幌医科大学)



▲曽根原専攻医(千葉大学)



▲柳下専攻医(東京女子医科大学)



▲近藤専攻医(京都大学)



▲佐伯専攻医(鳥取大学)



▲平成30年度専攻医6名



NGSD プロジェクト終了後について

【基本コンセプト】

- 遺伝性・先天性疾患の包括的診療（難病、遺伝性腫瘍症候群など）、がんゲノム医療（がん遺伝子パネル検査など）、周産期遺伝医療などにおいて、診療科横断的な遺伝医療・ゲノム医療を推進する臨床遺伝専門医の養成は今後益々重要になる。
- NGSDプロジェクトでは、連携校（6大学）が連携し、On the Job Training（OJT）を軸とした系統的プログラムを通じて、診療科横断的な臨床遺伝専門医を養成してきた。
- NGSDプロジェクト（第2期）として継続、さらなる発展と全国展開を目指し、全国遺伝子医療部門連絡会議の活動の一部として位置づけられる方向性を探る。

【専攻医研修】

- ・2019年度、医員・大学院生1名の枠を確保した連携校（6大学）で専攻医（1年）を受け入れる。
- ・他施設研修は、連携校（6大学）ごと1週間標準コース（モデルカリキュラム）を設定し、公表する。旅費・滞在費は専攻医の所属施設が負担または自己負担とする。専攻医以外（インテンシブコース等）からの受講希望があれば、個別に相談を受け、検討する。
- ・臨床遺伝専門医認定資格試験の症例記載に役立つよう、ログブックの記載指導を行う。
- ・2020年度の専攻医は各連携校（6大学）が独自に募り、その結果を事務局（信州大学）に伝える。

信州大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	受診前症例検討会	外来 (小児、周産期、 家族性腫瘍など)	遺伝学的検査実習 など	難聴遺伝子診療外来 など	外来 (小児、周産期、 家族性腫瘍、 知的障害など)
	外来、遺伝学的検査 結果検討会（毎月第 1週目）、遺伝学的 検査実習など				
午後	外来 (知的障害、小児、周産 期、家族性腫瘍など)	外来 (小児、周産期、 家族性腫瘍など)	外来 (成人、神経など)	外来 (循環器など)	外来 (小児、周産期、 家族性腫瘍、 知的障害など)
夕方		IRUD診断委員会 (毎月最終火曜日 18時～)	がんエキスパート パネル(第1水曜日) 信州HBOCワーキング (3ヶ月毎)	DMDチーム医療 (3ヶ月毎)	カンファレンス (17時～) PWSチーム医療 (3ヶ月毎)

#毎月第1週目以外の月曜検討会後・午前、水曜・午前については、希望をふまえ研修内容を調整する。

研修内容候補

- 1: 染色体検査実習: 標本作成、分染法顕微鏡観察、FISH法顕微鏡観察など
- 2: マイクロアレイ染色体検査実習: 解析の流れ、GDB解析など
- 3: 次世代シーケンサー実習: 解析の流れ、GDB解析など
- 4: 遺伝子医療研究センターにおけるクリニカルシーケンス紹介
- 5: ミニレクチャー (ID外来関連、遺伝性神経疾患関連、他)

札幌医科大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	耳鼻咽喉科 遺伝外来/ 整形外科遺伝外来	遺伝子解析演習	地域遺伝医療 ネットワーク演習	産科遺伝外来	臨床遺伝外来
午後	眼科遺伝外来	遺伝子解析演習	神経内科遺伝外来	小児科遺伝外来 / 皮膚科遺伝外来	臨床遺伝外来

選択科目

- 1: 遺伝性腫瘍症候群の横断的診療参加
- 2: 腫瘍の網羅的遺伝子解析
- 3: 地域遺伝医療ネットワークの構築と運営

千葉大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	オリエンテーション 周産期外来/NIPT	遺伝カウンセリング / 選択科目	選択科目 講義神経筋疾患 遺伝カウンセリング (10時～11時)	家族性腫瘍 GC / 講義・選択科目	GC 遺伝性不整脈 遺伝カウンセラー からみたチーム医療
午後	遺伝子関連検査 実習 遺伝子パネル検査	GCミーティング (13時～14時) 遺伝カウンセリング/ 選択科目 小児科領域の 遺伝カウンセリング (15時～16時)	仮遺伝カウンセラー からみたチーム医療2 (15時～16時)	周産期外来/NIPT GC「泌尿器科領域に おける遺伝カウンセリ ング」	GCミーティング (13時～14時) NGSデータ (14時～)

選択科目

- 1: 次世代シーケンサーによる遺伝性不整脈の鑑別診断
- 2: NIPT 外来への参加
- 3: 中央検査部における体験実習による病院における臨床検査の統合的理解
- 4: 地域医療連携部における難病支援
- 5: Pharmacogenomics 演習

東京女子医科大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	選択科目	選択科目	遺伝子診療外来	遺伝子診療外来	選択科目
午後	選択科目	選択科目	遺伝子診療外来/ 研究室ミーティング	遺伝子診療外来	選択科目

選択科目

- 1: 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
- 2: 小児難病の医師主導治験

京都大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	教室会議	選択科目	小児神経遺伝外来	遺伝養育外来	小児遺伝外来
午後	総合遺伝外来	周産期遺伝外来	成人神経遺伝外来	家族性腫瘍外来	家族性腫瘍外来
夕方	スタッフミーティング / 家族性腫瘍WG		ロールプレイ演習		合同カンファレンス

選択科目

- 1: 遺伝子診療部における包括的遺伝子診療
- 2: 家族性腫瘍外来への参加とがんセンターとの診療連携
- 3: 認定遺伝カウンセラーと協働するチーム医療への参加
- 4: 専門的遺伝カウンセリングスキルの修得

鳥取大学- 1週間標準コース

	月	火	水	木	金
午前	遺伝医療総論	遺伝カウンセリング 実習	遺伝子解析実習 (wet)	遺伝カウンセリング 実習	遺伝子解析実習 (dry)
午後	遺伝子解析実習 (wet) 遺伝子解析検討会 (週1回16時～)	遺伝カウンセリング 実習	遺伝子解析実習 (wet)	遺伝子解析実習 (wet)	総括
夕方			遺伝子診療科 カンファレンス (月2回17時～)		

その他下記ミニレクチャーを適宜追加

- 1: ヒトゲノム解析の臨床応用 (NGS等を用いた解析)
- 2: 難病治療法開発 (シャペロン療法) 研究
- 3: 脆弱X症候群

【インテンシブコース】

- ・ニーズがあり、認知度も高まってきたため、2019年度も引き続き、連携校（6大学）で実施する。
- ・コース内容や期間等はフレキシブルに設定する（1週間、週1日、月1回など）。
- ・HPに掲載し、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関に参加を呼びかける。

【会議など】

- ・引き続き、月1回程度での遠隔会議を開催する。2019年度は連携校（6大学）のみで実施する。
- ・連携協議会・専攻医報告会を、全国遺伝子医療部門連絡会議の開催に合わせて行うことも考える。
- ・「NGSDの会」を通じて、専攻医・インテンシブコース受講生／修了生が自主的に活動し、学会やSNSを通じて相互交流を深めたり、情報交換を行ったりすることも計画する。

【その他】

- ・全国遺伝子医療部門連絡会議の活動の一つとして位置づけられることで、持続可能かつ開かれたプロジェクトになりうると期待される。全国遺伝子医療部門連絡会議のHPにNGSDプロジェクト（第2期）のリンクをはり、維持機関会員施設からの積極的な専攻医応募を促す。
- ・専攻医へのログブック作成指導が臨床遺伝専門医認定資格試験の症例記載に役立つなど、臨床遺伝専門医制度に準拠した指導体制を継続する。

IV.参考資料

平成30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 内容等の問い合わせに適切に対応できる事務担当の方で、主担当、副担当を必ず1名ずつ記載して下さい。	主担当 医学部大学院係・主査・勝野 清 TEL 0263-37-3376 FAX 0263-37-3080 E-mail katsuno_kiyoshi@gm.shinshu-u.ac.jp
	副担当 医学部会計係・主査・斉藤 雅博 TEL 0263-37-3249 FAX 0263-37-3080 E-mail saito_masahiro@gm.shinshu-u.ac.jp
7. 選定取組の概要 特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して、1年間の on the job トレーニングプログラムを開発・実践する。各大学は、本事業の研修を希望する医師（専攻医）を全国公募により、遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用することを原則とする。専攻医は、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う以外に、他大学の4週間の研修プログラムに、原則として2つ以上参加する。 各大学で展開されている特色ある遺伝子医療（適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等）を経験することにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわち個々の症例ごとに必要なヒトゲノム解析技術を用いた各種遺伝学的検査の選択・実施、解析データの結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養う。 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30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	5,335	5,335	0	0
札幌医科大学	1,600	1,600	0	0
千葉大学	1,600	1,600	0	0
東京女子医科大学	1,600	1,600	0	0
京都大学	1,600	1,600	0	0
鳥取大学	1,600	1,600	0	0

14. 各年度の補助対象経費 (①+②)

(単位: 千円)

年度		平成30年度
補助対象経費の総額 (①+②)		13,339
補助金申請予定額 (①)		13,339
自己収入等予定額 (②)		

15. 参考資料

平成31年度以降の補助事業実施計画

【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

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で情報提供を行う。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る。また、事業終了後の次年度以降も、on the job トレーニングプログラムおよびインテンシブコース研修を継続する方向で計画を立てる。

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。
- ⑦ 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。
- ⑧ 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 コーディネーター、技術補佐員、教務補佐員、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 12月～1月 第5回連携協議会、第4回外部評価委員会の開催
- ⑨ 12月～1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	
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。	
達成目標	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

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	定量的なもの	・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) ・連携協議会選考会議(計8回)	・本プログラム関係者受け入れ(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)	・本プログラム関係者受け入れ(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(千葉市) ・第3回外部評価委員会(東京都)	・本プログラム関係者受け入れ(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(京都市) ・第4回外部評価委員会(東京都)
	定性的なもの	・遺伝子解析実習用機器導入、指導教員の研修 (OJT) 年度から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)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	・OJTプログラムの開始 ・多様な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)	定量的なもの	・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 ・連携協議会選考会議(計8回)のべ160名 ・コーディネーター1名、遺伝カウンセラー1名、事務補佐員2名採用	・本プログラム修了者(6名) ・短期研修コース修了者(6名) ・第3回6大学連携協議会(札幌市)20名 ・第2回外部評価委員会(東京都)10名	・本プログラム修了者(6名) ・短期研修コース修了者(6名) ・第4回6大学連携協議会(千葉市)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6大学連携協議会(米子市)20名 ・第4回外部評価委員会(東京都)12名
	定性的なもの	・OJT 履修者受け入れ体制の確立 ・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、全国展開への課題の明確化 ・外部委員会による評価と課題の解析
アウトカム (成果、効果)	定量的なもの			臨床遺伝専門医取得者 6名	臨床遺伝専門医取得者 6名
	定性的なもの	・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ネージメントマインドを有する医師が増加する ・各大学において最新の遺伝解析能力が向上する	・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ージメントマインドを有する医師が増加する ・各大学において最新の遺伝解析能力が向上する	・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ージメントマインドを有する医師が増加する ・各大学において最新の遺伝解析能力が向上する ・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

		内容	対応方針		
③ 推進委員会所見に対する対応方針	要望事項				
	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、全国の模範となるような体系的な教育プログラムを展開すること。また、地域医療の充実やチーム医療の推進との観点から、学生が有識者にも積極的に参加し、実践的な学習を行うこと。その際、履修する学生や医療従事者等のキャリアパス形成に資する取組や体制を構築すること。	PDCAサイクルを確実に推進するため、連携6大学プログラム責任者および専任担当者を各連携協議会に配置し、連携協議会の開催および定期的な連絡会議により、連携の進捗を確認し、必要に応じて調整を行うとともに、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到達度の評価を受け、工程管理を行って、最終的に必要な成果を得ることができ、現実に生じた遺伝性疾患のマネジメントの課題に対しては、連携協議会において、初めからの取り組みである。修了者が全国の遺伝子診療部門等に就事することを支援し、わが国の遺伝性疾患克服の推進に貢献する。		
	②	事業の実施に当たっては、学長・学部部長等のリーダーシップのもと、責任体制を明確にした上で、全学的な実施体制で行うこと。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、選定大学が国策・実践する教育プログラムの中から得られる成果等を、可能な限り可視化した上で、地域と社会に対して分かりやすく情報発信すること。	申請校である信州大学においては、学長、医学部長、医学部附属病院院長の命を受けた専任統括のもと信州大学大学院プログラム委員会、および6大学連携協議会を組織し、企画・推進・管理にあたる。連携校では、それぞれ研修プログラム委員会を組織し、各大学における研修の企画・推進・管理にあたる。外部有識者等からなる外部評価委員会を組織し、定期的なプログラムの評価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・考え方をいって検討すること。また、多くの大学に自らの教育改革を進める議論を活用してもらうため、選定大学が国策・実践する教育プログラムの中から得られる成果等を、可能な限り可視化した上で、地域と社会に対して分かりやすく情報発信すること。	動体医科学研究センターに設置されている遺伝子診療部門において、オールラウンド臨床遺伝専門医の育成を継続する。全国遺伝子診療部門連絡会議等を通じて活発な交流を図ると同時に、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績と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特許範囲内において積極的に行われることを目指す。		
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)	対応方針		
		●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。	高度専門医療機関の遺伝子診療部門が所属する全国組織である、「全国遺伝子診療部門連絡会議」を通じて、専攻医の募集・OJTプログラムの展開などを積極的に広げようとする。		
		●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。	・他専門科の後期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、遺伝性難治性疾患に対応能力を持つ専門研修を充実させる。 ・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絡会議を通じて、全国の高度専門医療機関に展開し、OJTプログラムの普及に努める。		
		教育プログラム・コースの概要について、修了要件の記載が不適切(単位数又は履修時間数の記載がない)であり、また、履修科目と単位の記載も不適切(各授業科目の単位数又は履修時間後の記載がない)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。	本コースの修了要件を以下の通りとする 1. 専攻医、6大学の遺伝子診療部門に所属し、指導医の指導を受けながら下記の業務に参加 2. 地域医療、小児期、成人期、産後期、神経系疾患の全ての領域を学ぶ、臨床経験(遺伝性がん・がん・がん)が合計90時間(うち30時間、研修30時間、事後検診30時間)以上であり、かつ、代表的な10例の実験結果とその考察を記載し、研修担当教官に提出し、連携協議会の定める規定の評価を受けること。 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が5例以上であること。 4. 指導教員の管理のもとで認定遺伝カウンセラー養成コース等の授業(講義、実習)を1つ以上受け持つこと。 5. 1年間の on the job トレーニングプログラム終了後、所属コース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、連携協議会の定める規定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、指導医の指導を受けながら下記の業務に参加 2. 遺伝学的検査の実践(患者家族情報の取得・配対・解析、リスク判定)(30時間以上) 3. 遺伝カウンセリング(周産期、小児期、成人期、産後期、神経系疾患の全ての場面で経験し、ログブックを作成する)(30時間以上) 4. 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・ケアの方法を検討し、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)(30時間以上) 5. ガノム解析・遺伝学的検査の実践(確定診断、出生前診断、原因者診断、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に経験を積む(50時間以上) 6. 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) 7. JST主催「統合データベース講習会」への参加(8時間) 8. 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、マイクロナンゲル細胞移植、治療研究開発演習、等) ・札幌医科大学・連携コース(遺伝性腫瘍症候群の機能的な診療への参加、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ACOGの理解と基本的手技習得、次世代シーケンサー体験、多職種連携ならぬチーム遺伝医療への参加、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サー解析、患者登録キュレーター、医師主導治療の協力、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、家族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、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、最新治療開発演習、最新治療開発演習、遺伝子診療への参加、等)		

⑤ 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のご連絡をお願いします。)

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）
第5回外部評価委員会 平成30年度事業評価シート

外部評価委員会名：玉置知子，須磨崎亮，水澤英洋，高田史男，清水孝雄

平成30年度事業計画※申請書記載の項目	評価
(1)遠隔会議の開催と継続的実施 (2)連携協議会、専攻医報告会の開催と継続的実施 ① (3)外部評価委員会の開催と継続的実施	評価： 5, 5, 4, 5, 4 コメント： ・遠隔会議で定期的な情報交換が行われ、研修の内容が6大学間で常に共有されていた。専攻医も毎回参加していることから、将来に続くスーパードクター間、指導者とスーパードクター間のネットワーク構築が確立されていることとなり、今後、スーパードクターが全国で活動するときにはレベルの維持や高いレベルの標準化をするために有効である。評価委員にも参加案内や資料の配布があることから、評価委員会での評価だけでなく、評価や改善の提案がリアルタイムに可能であったことも、成果につながった。 ・NGSDの会が定期的に開催されたことで、専攻医のface-to-faceネットワークが構築された。またこの会の世話人は、本プロジェクト終了者で大学病院遺伝子診療部に教員として採用された医師であり、教員レベルで指導的な立場をとれる人材を養成できたことも大きく評価できる。 ・多くの遺伝子医療施設が緊密に連携して、一つの教育プログラムを実施する本事業では、施設間の連絡が欠かせない。遠隔会議、連携協議会、外部評価委員会といういろいろなチャネルを通して、相互に連絡しあい、教員や専攻医のモチベーションを高め、教育プログラムの内容を充実させることに成功した。 ・臨床遺伝専門医を目指す人材育成プロジェクトとして計画した成果をあげている。特に、わが国の6施設が連携し参加者を行こうことは、各施設の更なる発展のために非常に有用だったと評価される。もちろん遠隔会議は、毎月開催され、連携と交流に大きく貢献している。 ・(1)ほぼ毎月開催されており、真剣な討議と密な連携が図られていたと評価出来る。 ・(2)様々な制限のある中にも関わらず、着実に成果を延ばしていた点が評価出来る。 ・(3)本プログラムは有期であり今年度で終了となるが、修了生の交流継続システム等「次」に繋がる方途が図られ、且つ着実に芽生えていた点が高く評価出来る。 ・以下は全般的なコメントである。 評価すべき点：限られた予算の中で持続的に活動을 続け、人材育成をしてきたことは高く評価したい。また、それぞれの大学が強みを活かし、連携するチーム構成も充実しているよう思う。総括のリーダーシップが良くみえている。 改善点：他方、このプロジェクトの活動の認知度が依然として高くない。ウェブは内容は充実しており、専門学会での発表もあるが、メディア、一般学会や市民や医療従事者などへの宣伝普及は弱い印象を受ける。
(1) on the job トレーニングプログラムの実施 (2)標準インテュンシブコースの継続的実施 ② (3)統合データベース講習会の実施	評価： 5, 5, 4, 5, 5 コメント： ・各大学の施設研修では、先端的な遺伝診療の経験を十分に積んでいることに加え、他施設研修で別の施設の経験をすることは、研修の内容が高いレベルで標準化されるのに極めて有効であった。 ・インテュンシブコースは、研修時間は少ないが濃密でレベルの高い研修が受けられ、その中には実践が重んじられており、特に次世代のゲノム医療に不可欠となる次世代シーケンスエンジニア実技やデータ解析プログラムが多面的に取り上げられた。このようなプログラムが専攻医以外にもオープンされたため人気が高く、専攻医以外にも30名を超える参加があったことは、全国的な遺伝医療専門職の育成に大きく貢献した。6大学の教育スタッフから直接の指導を受けたことも、遺伝医療専門家ネットワークづくりに重要な意味があった。加えてこのプログラムの認知度をあげることに有効であった。 ・統合データベース講習会も、遺伝医学に限定されない次世代医療全般に必須の内容であることから、施設研修、インテュンシブコース研修をブラッシュアップする意味があり、有効であった。 ・臨床医学の各分野で急速に遺伝医療が普及し始めているが、各診療科に横串を刺すように「遺伝医学」の集中トレーニングを行う本教育プログラムの意義は大きい。遺伝医学には、遺伝学的検査・解析から遺伝カウンセリングの実施、遺伝治療の開発など多方面の内容が含まれているので、各々特色ある遺伝子医療施設が集結して大学の枠を超えて教育を行う本事業の必要性はますます高まっている。育成された専攻医の数は必ずしも多くはないが、そのレベルは高く、今後の活躍が太いに期待される。 ・その修練のやり方として on the job training という手法をとったことも、より実践的な技能の習得、難病を抱える患者への対応などには極めて有用であると思われる。 ・(1)「現場を知る」、「体験することの重要性を尊重し、伸ばす試みが図られていた点」が評価出来る。 ・(2)受講側にとってメインプログラムより容易に申し込め、受け入れ側にもとって長期に亘る負担を強いられることなく無く実施できる利点を活かし、短期集中型の素晴らしいコースとして発展している。
研修に必要な機器、試薬等の購入 ③	評価： 5, 3, 3, 3, 5 コメント： ・専攻医全員が次世代シーケンス活用をさまざまに実践して研修したことは、将来の遺伝医療の基盤をなす技術や考え方のプロセス修得に大きな意義があった。前項の(3)とも目的が一致し、予算が少ない中で、十分な成果が得られた。 ・毎年度ごとに予算規模が縮小し、ほとんども旅費や人件費で費やさなければならず、機器や試薬の購入は十分に行えなかった。 ・予算が少ないとのことであるが、on the job training が主体である事から、NGSを用いた解析を学んだ参加者も多いと推察される。

④ コーディネータ、事務補佐員、技術補佐員、認定遺伝カウンセラー等の雇用	評価： 5, 4, 4, 5, 5 コメント： ・今年度の予算が少ないうえ、効率よく本プログラムが運営されることに十分に貢献した。 ・本事業の予算による雇用に加えて、各連携施設で医員1名を確保して、専攻医の人員費をねん出できたことは、評価される。 ・各施設それぞれで必要な職員を雇用して活動している。 ・適切である。統括の信州大学のコーディネータは、全関係者が密な連携を構築できるような積極的な立ち回り、当該事業の円滑な運営に配慮し多大な貢献をされていた。感謝する次第。
⑤ 本事業推進に必要となる情報収集・広報活動の継続的実施・HPの更新・専攻医の全国公募	評価： 5, 5, 4, 5, 4 コメント： ・成果発表が十分できたことは高く評価できる。 ・人類遺伝に関係する学会以外の学会としては、小児科関係の学会に限定されており、内科・外科を含めた小児科以外の科に関連する発表がなく、オールラウンドのスーパードクターという点についてはやや不足であった。しかし、1年間の研修の成果であることと十分な成果と評価され、今後の発展も期待できる。 ・学会での成果発表は、このプログラムの認知に有効であった。学会発表時に、本プログラムによってなされた研究であることも示されたことも、本プログラムの評価、認知につながった。 ・専攻医やインテンシブコース受講生が成果を発表し、本事業の魅力を発信することで、継続的に他大学からも受講生を集められたことは高く評価される。この事業の意義が全国的に認知されて、今後もこのような取り組みが継続、充実できることを強く期待する。 ・著明な遺伝関連学会に多くの関係者が出席しており、計画通りの成果がえられた。 ・受講医の学術研究の指導面でも、指導教員らの並たなぬ尽力が同えられていて高く評価出来る。
⑥ on the job トレーニングプログラムの見直し・改善	評価： 4, 3, 4, 5, 5 コメント： ・教育コンテンツの共有は6大学間では十分にできていた。これらの教育コンテンツは、6大学以外にも高度な遺伝医療教育を推進するために公開、共用されることが強く望まれ、京都大学では資料の作成・公開がなされた。本プログラムで得られた教育コンテンツが多量であるため、全体的にはまだ公表が不十分な点もあり、テキストやe-ラーニング教材としての公開を今後引き継いで尽力いただきたい。 ・緊密な情報交換により、教育プログラムは改善は図られてきたが、その成果の発信がやや不十分である。できれば、5年間で積み上げてきた各施設の教育内容をまとめて、今後、わが国の診療に即した遺伝医学診療の教育テキストのようなものを編集できれば、さらに本事業の価値は高まるであろう。 ・各施設でトレーニングプログラムの改良や工夫が行われている。 ・頻回の遠隔会議の開催等、密なコミュニケーションを通じて、精力的に改善を図ってきており高く評価出来る。
⑦ プロジェクト終了後(平成31年度以降)の見直し・計画	評価： 5, 4, 5, 5, 3 コメント： ・がんゲノム検査が来年度から保険適応になることと相まって、次世代シーケンサーとそのデータを自在に活用できる専門医の要請はこれまでに強く強くなっており、本プロジェクトの先見性が実証されたのは明らかであるとともに、本プロジェクトの継続は不可避であることについては論を要しない。今年度は、本プロジェクト終了後の、継続的な取り組みの必要性が6大学間で確認され、それに伴って具体的な継続計画が十分に討議されて、実現可能な具体的なプラン、すなわちNGSDプロジェクト(第2期)として提示されたことは、極めて有意義なことで評価される。実際に、今年度の専攻医選定が進んでおり、具体的な継続の状況が示されたことも大きく評価できる。 ・①で示された6大学間の教員連携に加えて、NGSDの会が組織されたことでもあり、今後も高いレベルの臨床遺伝専門医養成およびネットワークが継続されることも重要である。 ・現在の6大学に限定せず、NGSDプロジェクト(第2期)では高度な研修レベルを維持したままに門戸を広げることである。本プロジェクトにて作成され、ブラッシュアップされた実践プログラムがさらに幅広く活用されることは、本プロジェクトの有効性を示すことでもある。 ・本プロジェクトを修了した専攻医の中から、臨床遺伝専門医取得者が出たことはもちろんであるが、学位取得者、医学部教員も輩出しており、医学研究・医学教育の面からも高く評価できる。ゲノムの知識は、今後ますます各方面の臨床・研究の両面で重要性を増すことから、NGSDプロジェクト(第2期)では本プログラムが軌行されることは、本邦のゲノム医療の推進に大きく貢献することには自明である。 ・本教育プログラムの後継事業の目的がたまたまの残念である。しかし、全国遺伝子医療部門連絡会議の中にこのような教育プログラムを位置づけられたい、臨床遺伝専門医制度の中で何らかのイセンティブを有するプログラムとして確立できれば、本事業の意義は永久的なものとなる。現時点で、各施設で医員枠を確保して、若手医師を教育できる体制を整備できたことは評価される。 ・各施設で専攻医研修の枠が確保されており、インテンシブコースや運営の仕方も、これまでのプログラムに従って計画されており、素晴らしい準備状況と思われる。 ・当該事業の期限到来以降も経済的負担を極限まで下げつつも密な連携を図り、事実上現体制を維持・継続する状況に構築し運営するに至っている点は非常に高く評価出来る。

※評価基準

- 5： 目標の達成状況が非常に優れている
- 4： 目標の達成状況が優れている
- 3： 目標の達成状況がおおむね良好である
- 2： 目標の達成状況が不十分である
- 1： 目標の達成のためには重大な改善事項がある

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26年度～平成30年度 実績報告書
(2014年10月 – 2019年3月)

発行日 : 2019年3月29日

発 行 : NGSDプロジェクト事務局

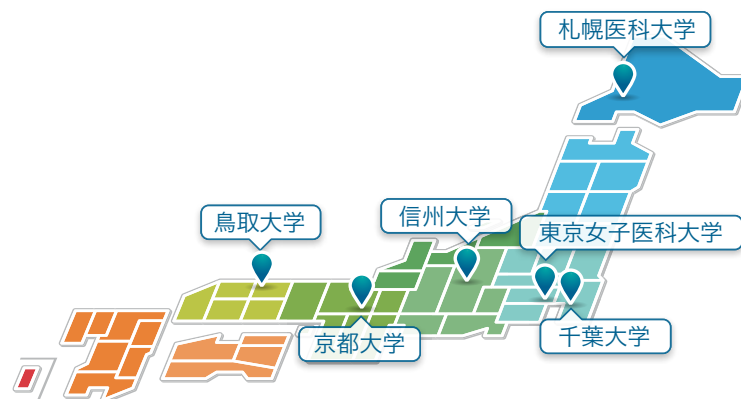
信州大学医学部 遺伝医学教室

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/>