

# 「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2期へ向けて

取組大学：信州大学（連携大学：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）

事業計画：遺伝性・先天性疾患に加えて、がんゲノム医療、周産期遺伝医療などに対して、遺伝カウンセリングを軸として、診療科横断的に、また、世代を超えて縦断的に対応できるオールラウンドな臨床遺伝専門医を育成します。医員として1年間のOn the jobトレーニングを受ける「専攻医コース」、短期間または定期的に学ぶことができる「インテンシブコース」を用意しています。

**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

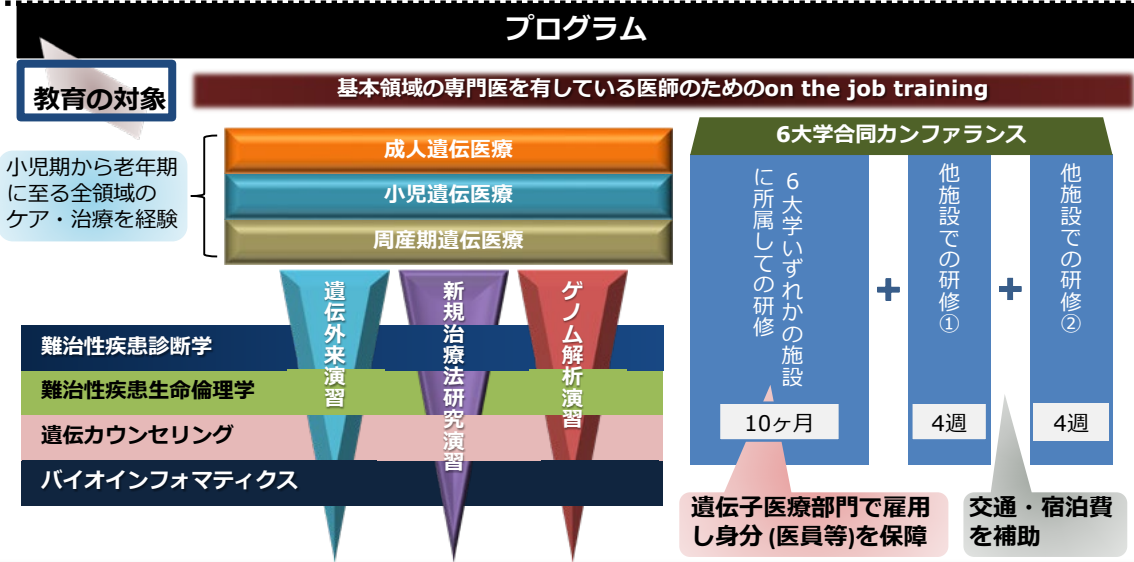
**求められる課題**

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

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)

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



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

密な大学間連携

全国遺伝子医療部門連絡会議を通じて成果を全国へ展開

ヒトゲノム解析の臨床応用  
がんセンターとの連携、生命倫理  
チーム遺伝医療、遺伝学的検査  
遺伝性神経筋疾患の遺伝医療、医師主導治療  
多発性内分泌腫瘍症などの遺伝性腫瘍  
包括的遺伝子診療、難病支援、治療開発研究

連携校の特色を生かした横断的教育体制の構築

**成果**

専攻医コース23人  
インテンシブコース46人

質の高い徹底したOn the job trainingの有用性！  
遺伝カウンセリング、患者マネジメント、次世代シーケンス

遺伝医学関連大学教員4人

大学病院基盤診療科で  
遺伝医療に関与多数

地域中核病院基盤診療科で  
遺伝医療に関与多数

臨床遺伝専門医研修の進展(6人合格)

卒業生による卒業生のための「NGSDの会」結成

**事業継続！&発展！**

遺伝性疾患(難病)、がんゲノム医療(パネル検査、遺伝性腫瘍症候群)、周産期遺伝医療を含むあらゆる診療分野におけ遺伝医療・ゲノム医療を推進する臨床遺伝専門医のニーズの高まり！

連携校で医員枠の継続確保

全国遺伝子医療部門連絡会議の協力を受け連携校募集