

# 遺伝子医療研究センター 臨床研修カリキュラム

研修責任者 古庄 知己

## 1. 研修科の特色

信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターは、全国に先駆けて設置された遺伝子診療部門です。年間の新規来談者数は約500人、再診約2,000人と日本最大規模で、世代をこえて縦断的、また診療科横断的な遺伝医療・ゲノム医療を展開しています。当センターの研修は、遺伝性・先天性疾患のある人たち、およびそのご家族の立場に立ち、寄り添い、行動できる医師の養成を目標としており、幅広い遺伝医療・ゲノム医療を経験することができます。来談者に対して適切な遺伝カウンセリングを行うこと、適切な遺伝学的検査を通じて正確な診断を行うことなど、ここで経験する全ては、今後の全ての診療領域において基盤となる経験となると考えています。また、当センターでの研修の特徴として、密接な関係のある遺伝医学教室、クリニカル・シーケンス学講座との連携があげられます。日進月歩の遺伝子診断技術を、目の前の患者さんの日常診療に役立てるダイナミックな経験を積むことができるでしょう。

## 2. 研修目標

### 一般目標 GIO

遺伝医療・ゲノム医療の基本を身につける。主な遺伝性・先天性疾患について遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、治療・ケアを幅広く研修し、基本的な診療法を習得する。

### 行動目標 SBO

1. 病歴を聴取し、一般身体所見を正確に取ることができる。
2. 家族歴を聴取し、正確な家系図を作成することができる。
3. 遺伝学的検査について体系的に理解し、適応判断と検査結果の解釈ができる。
4. 来談者または患者の自律的決定をサポートするための遺伝カウンセリングに陪席し、その経過をまとめることができる。
5. 経験した症例に関連するデータベースを参照することができる。
6. 遺伝性・先天性疾患の診断に応じた治療や支持療法を理解し、在宅生活に必要な社会的支援について学習する。
7. 他科への紹介状を、経過や問題点、他科への要望を明確にして記載できる。
8. 来談までの経過と診察所見のまとめ、検査計画や診療方針をカンファレンスで論理的にプレゼンテーションできる。
9. 有用な文献を検索し、診断・治療の妥当性を上級医・指導医とディスカッションできる。
10. 他の医療スタッフと協力して診療を進めるための適切な意思疎通ができる。
11. 様々な患者背景・性別・年齢・文化・人種・宗教・障がい・性的指向・死生観など、人間の多様性を理解し、尊重する。
12. 遺伝医療・ゲノム医療に関する関連法やガイドライン、学会見解を理解し、遵守する。

## 3. 研修方略

(研修期間が4週の場合)

1. (SBO1, 2) 来談者を担当医の指導下に受け持ち、病歴・家族歴・既往歴・嗜好歴などを聴取する。家系情報、社会的環境、心理状況にも注意する。
2. (SBO1) 診察を行って一般身体所見を確認し、来談までの経過をまとめ初診時カルテを記載する。
3. (SBO4, 6) 陪席した外来の記録をSOAP形式に則り電子カルテに記載し、上級医・指導医や認定遺伝カウンセラーと共有する。

セラールと今後の診療計画を確認し、外来のまとめを記載する。

4. (SB03, 7, 8, 9, 10) 週1回(月曜日 9~10 時)のカンファレンスの際に、担当した患者の来談動機、家族歴、現病歴、診察所見、検査結果、診断、治療などをプレゼンテーションし、以後の方針についてディスカッションする。
5. (SB03, 11, 12) 担当患者または他の患者の遺伝学的検査に関するカンファレンスに参加し、結果を上級医・指導医と確認する。検査前に適応や予見しうる影響などについて予習する。
6. (SB05) 担当患者の診断結果から必要な治療を考え(教科書や論文を参考にする)、上級医・指導医とディスカッションする。生活状況を踏まえて、中長期的な治療計画を策定する。
7. (SB06) 他科への紹介状、他の医療機関への情報提供書を要求や要点をまとめて記載する。内容については上級医・指導医の確認と修正を受ける。

#### 4. 週間予定

	月	火	水	木	金	その他
午前	(毎週) カンファレンス (毎月) 遺伝学的検査結果 検証ミーティング	外来診療(小 児、腫瘍、結合 組織、周産期)	外来診療(成人 神経)	遺伝学的検査ミ ーティング クリニカル・シ ークエンス学講 座勉強会 外来診療(結合 組織、循環器)	外来診療(小 児、腫瘍、結合 組織)	
午後	外来診療(小児、 腫瘍)	外来診療(小 児、腫瘍、結合 組織、周産期)	外来診療(成人 神経)	外来診療(結合 組織、循環器)	外来診療(小 児、腫瘍、結合 組織)	
17:15 以降						

※(木) 17:30-18:00 研修医クルーズ

#### 5. 評価

##### 研修期間の評価

4週以上の研修が不足なく行われていること。また、研修医は研修において経験した項目について随時PG-EPOCに記録する必要がある。

##### 研修修中の評価

(形成的評価)

研修医はPG-EPOCにより自己の研修内容を記録する。指導医は研修医の観察・指導を行い、目標達成状況をPG-EPOCにより記録・評価する。研修医はカンファレンスにて担当症例のプレゼンテーションを行い、症例に関する考察と討議を行う。また、研修医は担当症例の病歴要約を作成し、指導医の評価を受ける。

##### 研修後の評価

研修医は、当該研修科の研修期間の最終日まで、PG-EPOCの該当項目について自己評価を行う。自己評価が終了次第、当該科の指導医、指導者(所属医師)にその旨を報告し、評価を依頼する。研修中に経験した疾病、症状について病歴要約を作成・提出し、速やかに指導医へ評価を依頼すること。

(形成的評価)

当該研修科の指導医、指導者（所属医師）は、研修医評価票に記載された評価を用い、フィードバックを行う。

- ・研修医評価票 I に基づく評価  
指導医・指導者（所属医師）が、A-1 から A-4 の項目について評価し、印象に残るエピソードを記入する。
- ・研修医評価票 II（1-9）に基づく評価  
指導医・指導者（所属医師）が、1～9 の項目について評価する。
- ・研修医評価表 III に基づく評価  
指導医、指導者（所属医師）が、C-1 から C-4 の項目について評価し、印象に残るエピソードを記入する。

臨床研修評価表 I～III を基に、責任指導医は臨床研修の目標の達成度判定票を作成し、当該研修期間における目標の達成状況を判定する。

(研修科の総括的評価)

当該研修科を修了とするに不十分であると判断された場合、卒後臨床研修センター長と協議し、再履修とする。

※当科の臨床研修指導医は卒後臨床研修センターWeb サイトにて確認してください。

信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

■住所：〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1 ■電話：0263-37-2618(直通) ■FAX：0263-37-2619

■E-mail：iden@shinshu-u.ac.jp

■U R L：http://www.shinshu-u.ac.jp/faculty/medicine/chair/PM/