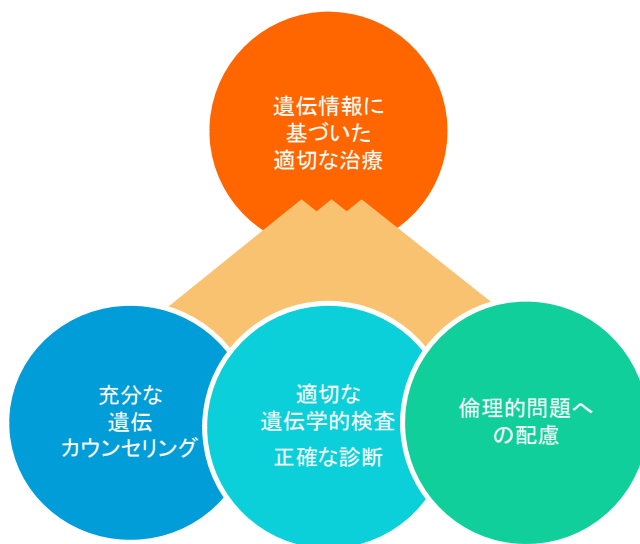


# 遺伝子医療研究センター

## 診療科の特色

近年の分子遺伝学の著しい進歩により、多くの疾患の原因が遺伝子レベルで解明され、一部の疾患では疾患修飾療法が実用化されてきています。次世代シーケンスを代表とする解析技術の進歩は、一人一人がその遺伝情報に基づいて、それぞれに適した生活環境を整えたり、予防薬を服用するなどして、病気と向き合っていく、全く新しい医療を可能としつつあります。

しかしながら、遺伝情報は、本人・家族への心理負担や社会的影響、次子や次世代への影響など、多くの問題を同時に考える必要のある、難しい問題をはらんでいます。このためには、①相談者(患者・家族)が理解できるようにわかりやすく、また、その気持ちに配慮しながら情報提供をおこなうこと、②相談者の十分な理解と納得の上で、医療を進めていく必要があります。



信州大学医学部附属病院遺伝子診療部(当時)は、2000年(平成12年)4月、文部省(当時)に「国立大学医学部附属病院の特殊診療科としてはじめて、認可・設置された国内有数の遺伝医療拠点です。2016年(平成28年)10月、先端解析部門を立ち上げ、遺伝子医療研究センターとなりました。

遺伝子医療研究センターでは、医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、研究者、臨床検査技師、臨床心理士など多職種が協力して、

### ① 遺伝カウンセリング

- ・遺伝性疾患の受容を支援(心理社会的支援)
- ・出生前診断、発症前診断の希望など、意思決定の支援
- ・わかりやすく正確な情報提供

### ② 正確な診断、適切な遺伝学的検査

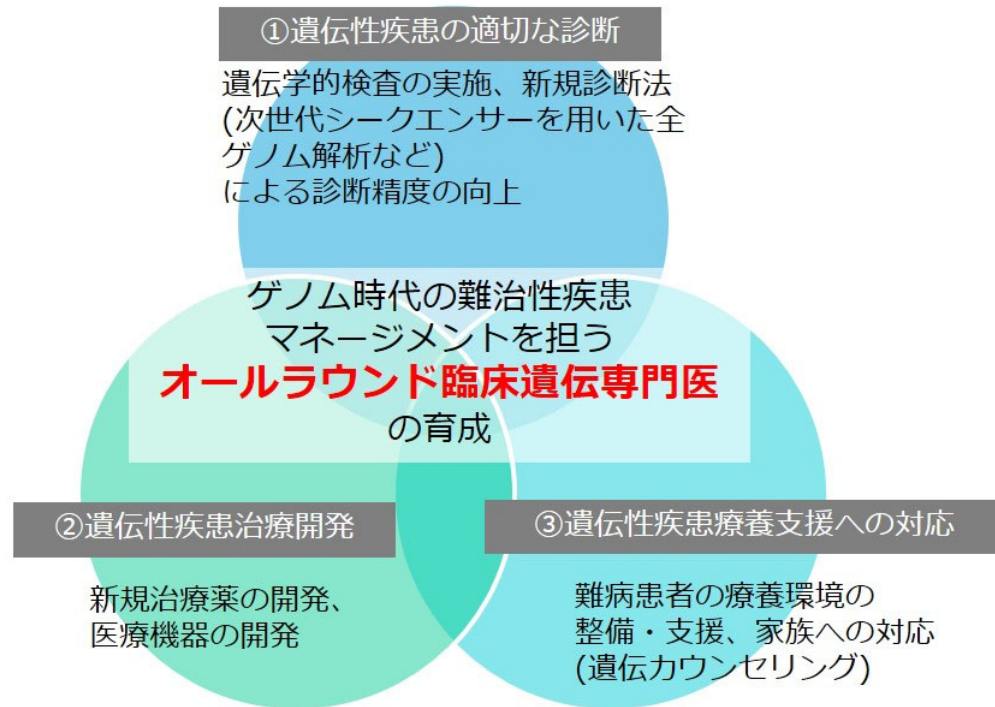
### ③ 倫理的問題への配慮 を通じ、

**遺伝性疾患患者やその家族の健康管理ステーション**としての医療を提供しています。



モーニングカンファランスの様子

次世代シーケンスに代表される最新の遺伝子解析技術の臨床応用が期待される現在、  
難治性疾患に**オールラウンド**で対応できる医師が求められています!!  
そこで、信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターでは



遺伝子医療研究センターの専門研修では、

『ゲノム時代の難治性疾患マネージメントを担う**オールラウンド臨床遺伝専門医**』を育成  
しています。

一定期間にわたり臨床遺伝診療、遺伝カウンセリングに専念することで、以下の技術・マインドを習得  
することができます。

- ① 数多くの遺伝性先天性疾患を広く、深く診療することで、マネージメント能力
- ② 遺伝関連情報の取り扱い(倫理的配慮など)
- ③ 遺伝カウンセリング技法、マインド
- ④ ゲノム解析研究の実践、学会発表、論文作成 など

遺伝子医療研究センターの専門研修は、最新のゲノム解析研究や遺伝カウンセリングに興味があり、将  
来、遺伝診療部門での活躍を目指す医師の方以外に、各専門診療科で活躍する医師にとっても有意義な  
経験です。

また、遺伝診療部門は、**子どもをもつ女性医師**に活躍して頂きやすい診療分野です。そこで、専門プログ  
ラムでは、家庭と研修の両立を目指す方や、子育てのためにキャリアを中断したけれど、もう一度専門性  
を高めるため研修をしたい、などの希望を持つ方に参加しやすいプログラムを提供しています。

## 【信州大学 遺伝子医療研究センターでの専門研修の魅力は】

### ①国内有数の研修施設

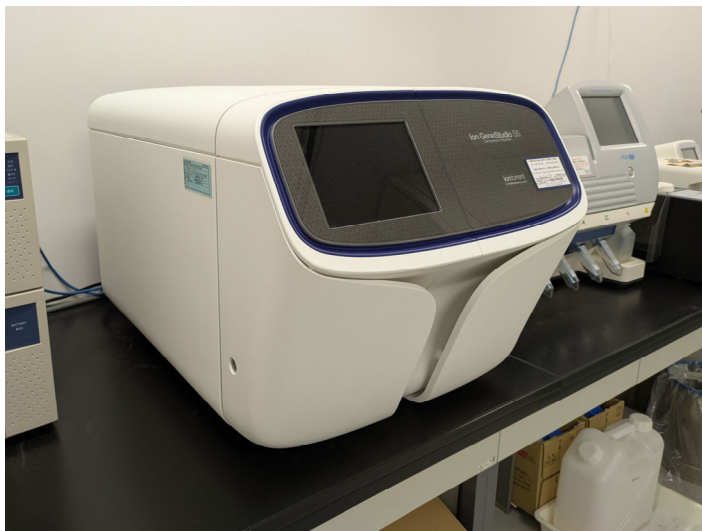
信州大学は、国立大学で初めて特殊診療部門として認可された長い歴史を持つ施設です。

臨床遺伝専門医を持つ指導医が皆さんの指導にあたります。指導医は小児科、内科、神経内科など幅広いバックグラウンドの経験があります。先天性難聴、ファブリー病、家族性腫瘍などの分野では専門診療科との密接な連携のもとチーム医療を実践しています。

周産期から、小児期・成人期に至るすべての領域を対象とした遺伝医療が経験できます。

信州大学医学部附属病院における診療科横断的チーム医療の特色  
～遺伝カウンセリングから健康管理へ～

- ・ 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)
- ・ 遺伝性トランスサイレチン型アミロイドーシスの遺伝カウンセリング
- ・ ID外来(原因不明の知的障害児を対象としたマイクロアレイ、次世代シーケンスによる検索)
- ・ MEN外来(多発性内分泌腫瘍症)
- ・ 難聴遺伝子診療外来
- ・ ファブリー病外来
- ・ DMD(デュシャンヌ型筋ジストロフィー)チーム医療
- ・ PWS(プラダーウィリ症候群)チーム医療
- ・ 生殖医療センターチーム医療
- ・ HBOCチーム医療
- ・ NIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)ワーキング
- ・ IRUD診断委員会
- ・ 次世代シーケンスなど最新の遺伝子解析技術を駆使した先端診療



次世代シーケンサー Ion GeneStudio S5

### ②充実したカンファランスや研修会

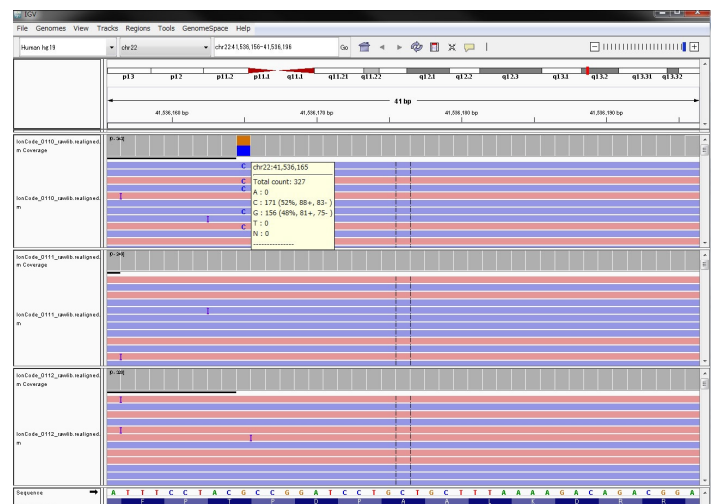
定期的なカンファランスでの症例検討のほか、国内外の著名な先生による研修会が随時開催されています。信州に根差した医療を実践しながら、常に世界を意識した研修を続けることができます。

### ③最新のゲノム解析技術

医学部遺伝医学教室との共同で、次世代シーケンスや染色体解析など、最新のゲノム解析技術を用いた基礎・臨床研究を行っています。臨床の現場では数々の課題が生じます。研修医自らがゲノム解析を行い、現場で感じた疑問を解明し、その成果を発信していく過程をダイナミックに経験できます。

### ④子育て中の女性医師の方にも働きやすいアットホームな環境

遺伝子医療研究センターは、子どもをもつ女性医師にも活躍して頂きやすい診療科としての特徴があります。そこで、専門プログラムでは、家庭と研修の両立を目指す方や、子育てのためにキャリアを中断したけれど、もう一度専門性を高めるため研修をしたい、などの希望を持つ方に参加しやすいプログラムを提供しています。



次世代シーケンサーデータ解析

# 研修カリキュラム

## 研修期間:

臨床遺伝専門医の受験資格が得られる3年間の研修を基本としますが、ご本人の希望やライフスタイルなどをふまえた最適な研修体制と一緒に考えます。1年程度の短期研修も歓迎します。

## 外来実習(例)

	月	火	水	木	金
午前	症例検討会 各種検討会	小児先天異常、 周産期、 家族性腫瘍など	成人神経など	結合織疾患、 周産期、 家族性腫瘍など	小児先天異常、 周産期、 家族性腫瘍など
午後	小児知的障害 (ID) など				

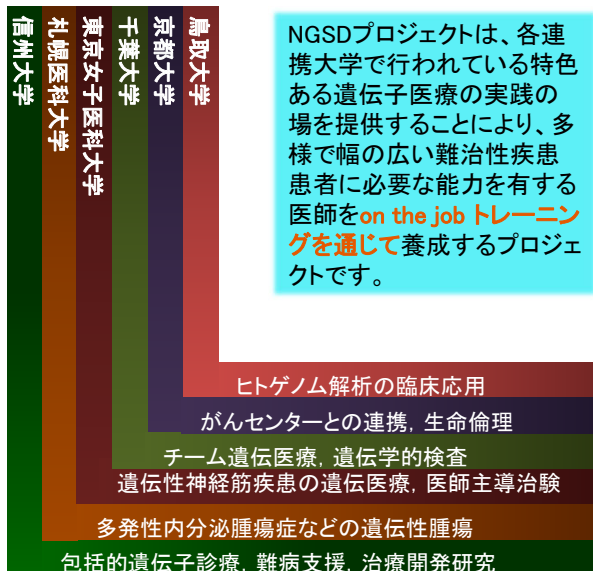
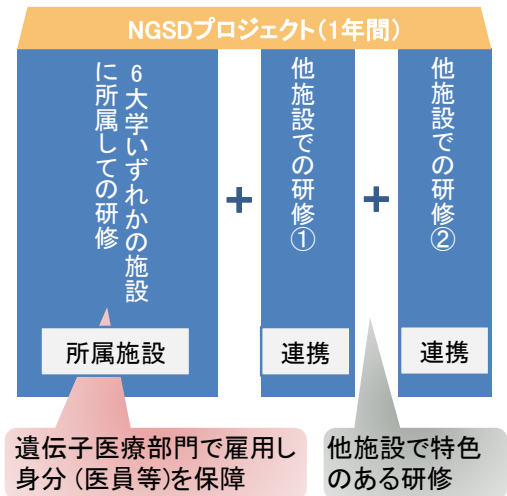
その他の院内カンファランス: 信州IRUDコンソーシアム診断委員会、染色体検査症例検討会、HBOCワーキング、がんゲノムエキスパートパネル、IDカンファランス、PWS meeting、DMD meetingなど

## プログラム構成病院の概要:

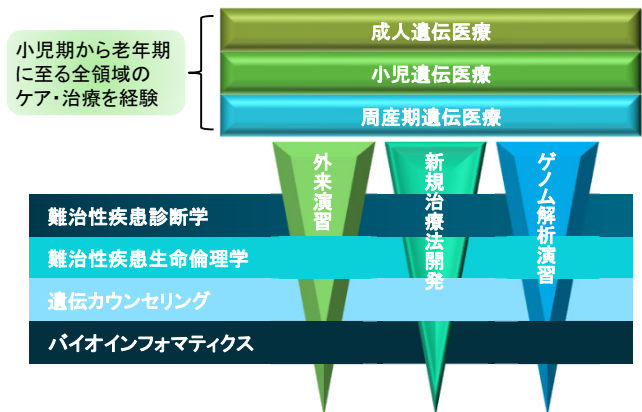
信州大学医学部附属病院での研修を基本とします。希望に応じて、他施設での研修を行うことができます。



研修期間の内1年間は、**文部科学省 課題解決型高度医療人材養成プログラム\***に採択されている『NGSDプロジェクト』に参加が可能です。NGSDプロジェクトに参加すると、連携大学(札幌医科大学、東京女子医科大学、千葉大学、京都大学、鳥取大学)にて、各大学の特色のある遺伝医療を経験することが可能です。



\*高度な教育力・技術力を有する大学が核となって、医療現場の諸課題等に対して、科学的根拠に基づいた医療が提供でき、健康長寿社会の実現に寄与できる優れた医療専門職を養成するための教育プログラムを実践・展開する大学の優れた取組を支援する事業です。



## サブスペシャリティー・学位取得の道筋

### ・臨床遺伝専門医の取得

臨床遺伝専門医は、すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師です。信州大学を含む、学会認定研修施設にて3年間の研修を行った後、受験資格を得ることができます。

### ・学位の取得

大学院に入学し所定の単位を取得し、教員の指導のもと臨床医学または基礎医学研究の成果をまとめることにより学位を取得することができます。社会人大学院生も広く受け入れており、これまでに6人が働き続けながら学位を取得しています。

## 大学院での研究テーマ、臨床研究のテーマなど

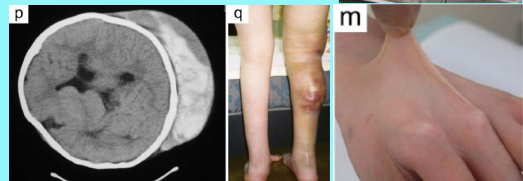
- 遺伝性結合組織疾患の包括的研究、特にエーラスダンロス症候群筋拘縮型(古庄型)の病態解明、治療法開発の研究
- 知的障害・自閉スペクトラム症・てんかん・先天異常症候群・成人神経疾患などの遺伝子解析研究など

### 研究トピックス:

デルマタン4-O-硫酸基転移酵素1欠損に基づくエーラスダンロス症候群(D4ST1-deficient EDS; DDEDS)病態解明と治療法の開発

古庄教授がオリジナルな発想でその発見・疾患概念の確立に貢献しました。

現在、国内外の専門家との共同研究により、進行性の結合組織脆弱性に起因する関節弛緩・変形、反復性の巨大皮下血腫による著しいQOLの低下や生命の危機に苦しむ患者さんのために、研究を推進しています。



## 国内留学・海外留学

研修医の希望を考慮し、国内外の研究施設への留学は可能です。留学希望のある方のご参加も歓迎いたします。

## 将来の就職先など

全ての特定機能病院を始めとする全国の大病院に遺伝医療部門(大学病院遺伝子診療部、小児病院遺伝科など)が設立されており、多数の医師が活躍しています。基本領域(内科や小児科など)の専門医として勤務しながら、サブスペシャリティーとして遺伝医療を展開している医師もいます。

遺伝医学研究や、大学院の遺伝カウンセラー養成コース等の教員として、研究・教育の道に進むことも可能です。

## 連絡先

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: 0263-37-2282 ■FAX: 0263-37-3216

■E-mail: iden@shinshu-u.ac.jp

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