

# 遺 伝 子 診 療 科

## 1. 診療科の概要

遺伝性疾患全般の遺伝学的検査、遺伝カウンセリングを扱っており、また包括的がんゲノムプロファイリング検査の窓口となっている。研究では、ゲノム医療全般に関する質的・量的研究、また遺伝教育、遺伝リテラシーの啓発に関する研究などを行っている。

## 2. 臨床研修指導医

指導責任者（科長）：櫻井 晃洋（専任）

指導医：石川 亜貴（専任）、真里谷 奨（兼任）、室田 文子（兼任）

## 3. 研修担当者

氏名：石川 亜貴

連絡先：a.ishikawa@sapmed.ac.jp

## 4. 研修初日の集合時刻と集合場所

集合時刻：9:00

集合場所：教育研究棟 5 階 D513

## 5. 到達目標

外来において、患者およびクライアント（来談者）について、下記の診療やケアができる。

- ・ 臨床所見に基づいて病歴、心理社会的状況の聴取ができる。
- ・ 少なくとも 3 世代以上の家系情報が聴取できる。
- ・ 聴取した内容から、正しい家系図を作成できる。
- ・ 収集した情報から遺伝形式、もしくは関連する遺伝学的現象が推定できる。
- ・ 問診および身体所見、家系情報、検査所見から、遺伝学的な鑑別診断や、適切な遺伝学的検査を選択できる。
- ・ 得られた遺伝学的検査の結果について、診断もしくは解釈を行うことができる。
- ・ ゲノム情報の Web 検索ツールを活用し、バリエーションデータを正しく評価・解釈できる。
- ・ 遺伝診療における適切な診療記録を作成することができる。

## 6. 研修内容

\*2023 年 4 月から診療体制の変更の可能性あり

### (1) 外来陪席、カンファレンス

- ・ 症例検討会（遺伝子診療科） 週 1 回（火曜日）
- ・ 診療ミーティング 週 1 回（水曜日）
- ・ ゲノムカンファレンス 月 1 回（第 4 火曜日）
- ・ がんゲノムエキスパートパネル 週 1 回（水曜日）
- ・ 院内外症例検討会 月 1 回（第 1 月曜日）
- ・ 遺伝性腫瘍カンファレンス 月 1 回

(2) 研究会

- ・ 遺伝医療・ゲノム医療に関係した英語文献の抄読会を隔週1回（火曜日）

7. 研修医の主な業務

遺伝子診療科の一員として、外来患者・来談者の問診、家系図聴取、診察、遺伝学的検査の説明同意などを医師・遺伝カウンセラーとともに行う。

8. 研修スケジュール

	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
月			外来					外来		院内外 合同 症例 検討会		
火			外来		症例検討会			ゲノムカンファレンス (第4火曜日)				
水			外来			抄読会		外来		エキス パート パネル	診療MTG	
木			外来					外来				
金			外来					外来				

9. 初期臨床研修時の症例を活用できる専門医資格

なし

10. 研修協力施設

なし