

令和 2 年 6 月 12 日現在

機関番号：33916

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2017～2019

課題番号：17K00481

研究課題名（和文）ゲノム医療従事者のためのハンズオン式cytogenetics実習プログラム開発

研究課題名（英文）Development of a hands-on cytogenetics training program for genomic medical workers

研究代表者

河村 理恵（KAWAMURA, Rie）

藤田医科大学・総合医科学研究所・助教

研究者番号：20735534

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,500,000円

研究成果の概要（和文）：ゲノム情報を適切に医療に反映できる医療従事者の育成を目的としたハンズオン式実習プログラムの開発を目指した。遺伝学的検査で得られたゲノム情報を、適切に臨床細胞遺伝学的（cytogenetics）な解釈ができることを到達目標とし、受講者の実力や学習したい項目からstep by step形式で実習できるよう、項目ごとに到達目標を細かく設定した。また、受講者が自身のパソコンで受講できる教材を作成した。受講者のアンケートから、意欲向上や実践への関心がみられた。これは実習への入り易さを意識した本プログラムの成果の現れであり、本プログラムを通してゲノム医療を実装するための人材育成へと繋がること示唆された。

研究成果の学術的意義や社会的意義

全ゲノム解析でありながら形態学的検査であるために実習を受ける機会がほとんどない染色体核型分析などについて、具体的な染色体異常症例を通して細胞遺伝学的な評価法を学習できる実習プログラムを作成した。受講者に具体的な到達目標を示すことで、ゲノム医療従事者として必要な臨床細胞遺伝学のスキル取得と意識向上に繋がっていた。本実習プログラムを用いることで、受講者の認定資格取得の動機付けともなっており、ゲノム医療を実装するための人材育成へと繋がること期待された。

研究成果の概要（英文）：We aimed to develop a hands-on training program to train medical workers, who can appropriately handle genomic information. The program was to properly interpret genomic information obtained from clinical cytogenetic testing. We set detailed goals, so that trainees could practice step-by-step, based on their ability and purpose. We made teaching materials that trainees could use it from their computers. After the training, based on their feedback, they wanted to continue with concrete practice. The outcome of this program shows, to enter the practical training was easier and would lead to human resource development for implementing genomic medicine.

研究分野：cytogenetics、遺伝カウンセリング

キーワード：遺伝学的検査 細胞遺伝 cytogenetics 遺伝医学 染色体検査 教材開発

1. 研究開始当初の背景

近年、個人のゲノム情報に基づき、その人の体質や病状に適した医療(ゲノム医療)への期待が急速に高まっており、国策としてゲノム医療の実現に向けた取り組みが行われ始めている。ゲノム医療を実装するためには、ゲノム情報を適切に医療に反映できる医師(臨床遺伝専門医等)、および認定遺伝カウンセラー、ゲノム解析研究者等の医療従事者が必要であり、それらゲノム医療従事者を育成するためには On the Job Training システムの構築が必要であると提言されている。しかし、ゲノム医学は新しい分野で、従来の医療にない側面を有しており、わが国はゲノム医学・遺伝医学教育においてもゲノム医療従事者の育成においても欧米に遅れをとっている。

ゲノム医療従事者の育成が遅れている理由は、解析技術が高度に専門化され、医療従事者の卒前・卒後教育として対応が困難になってきていることに加え、得られたゲノム情報の臨床的解釈が複雑になってきていることにある。また、染色体の分裂像を得ることなしにゲノムの量的不均衡を検出可能としたマイクロアレイや次世代シーケンサー(NGS)は、遺伝学的検査に大きなパラダイムシフトを起こしたが、染色体を形態学的に観察することでしか明らかにできないゲノムの構造変化もあり、目的に応じた各種遺伝学的検査法の選択・実施と、染色体および塩基配列の両方の視点から結果を解釈することが不可欠である。

遺伝学的検査のなかでも一般的に広く使われている染色体検査は、形態学的検査に分類される全ゲノム検査である。染色体検査は、病理組織検査と同じく多くの熟練した技術と、染色体やその異常発生のメカニズムについての専門的な知識が必要である。しかし、染色体検査実習は、医師や看護師の教育には含まれておらず、臨床検査技師教育においても十分ではない。ゲノム医療従事者、特に医師は染色体異常を疑う患者の細胞遺伝学的検査において、必要な項目を選択して検査部門に依頼し、返ってきた検査報告書を正確に理解し、患者・家族に適切な解説と支援(遺伝カウンセリング)を提供しなければならない。しかし現在、大学病院でも殆どが染色体検査を外注しており、染色体検査実習を経験する機会は限られている。ゲノム解析結果を正確に解釈し、医療に応用できる人材のニーズが増大する中、高度ゲノム医療実現のための教育プログラムの構築と、それを活用した人材育成は急務である。

2. 研究の目的

本研究の目的は、ゲノム情報から適切な臨床細胞遺伝学的な解釈ができることを到達目標とした、医療従事者向けの学習プログラムを開発し、ゲノム医療実現を推進するための人材育成の一翼を担うことである。ゲノム医療従事者が細胞遺伝学的検査の結果報告書の内容を適切に理解する一助としてもらうため、細胞遺伝学的検査について学べる学習プログラムの開発を計画した。

3. 研究の方法

ハンズオン式 cytogenetics 実習プログラム開発を行う上で最も重要である事例収集は、国内外の細胞バンクから入手した染色体構造異常症例の細胞株などを用い、細胞遺伝学的解析(G分染法・FISH法・マイクロアレイ法)を実施して、構造異常について再評価した。また、論文やデータベースに掲載されている染色体構造異常症例も参考にした。

受講候補者にアンケート調査を行い、受講者のニーズの拾い上げを行った。
また、受講者に目的意識を持ってもらうために、到達目標を詳細に設定した。

パイロット試験として、数例の事例を用いた本実習プログラムを少人数の受講候補者に受講してもらい、到達目標を達成するために適した事例かどうか、解説は理解を深める内容かなどを検討した。ブラッシュアップを繰り返し、事例集を完成させた。

4. 研究成果

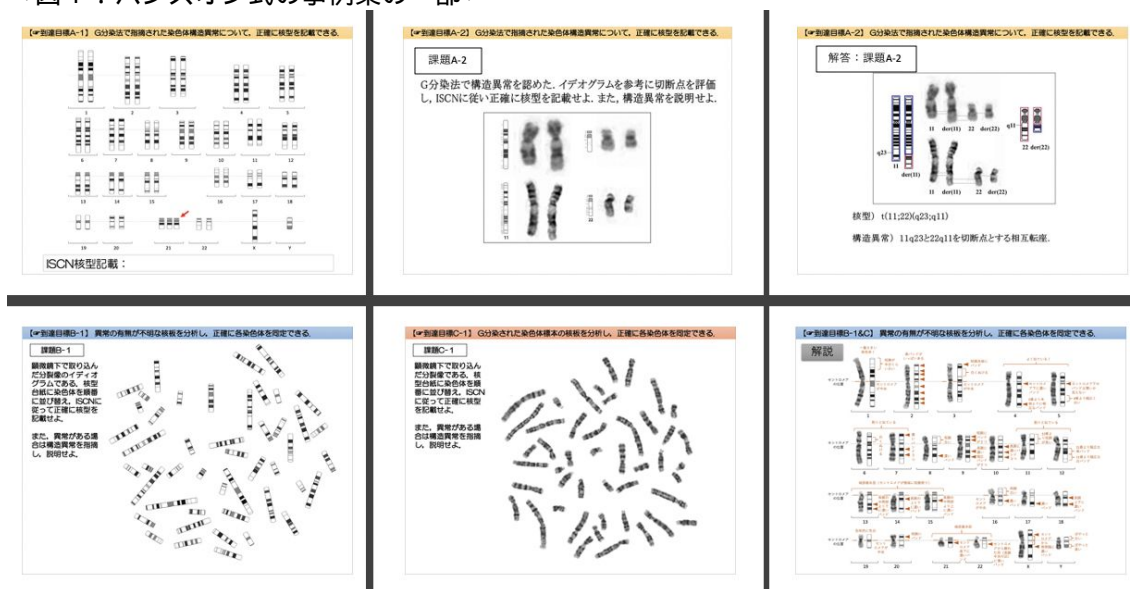
2017年度、2018年度に候補となる事例をリスト化し、候補とする目的・候補とするのに必要な追加解析・具体的到達目標の設定を1例ずつ検討した。これらの症例をもとに作成した事例集の草案を用いて、受講候補者にパイロット試験を実施した。また、活用したい教育ツールのアンケート調査を実施した。その結果、共通するニーズ、受講者によって異なるニーズが伺えた。2019年度は受講者に実際に使用してもらい、ブラッシュアップを繰り返し、ハンズオン式の事例集を完成させた。

本学習プログラムの特徴として、到達目標を細かく設定し、受講者の実力や学習したい項目から step by step 形式で身につけることができるようにしたこと、受講者が自身のパソコンで受講できるようにした点を工夫した。また、核板実習では、受講者が実習に入りやすいように、イデオグラム編（初級編）と実践編（上級編）を作成した（図1）。

染色体検査実習を受ける機会がほとんどない受講者に本学習プログラムの使用感や感想を聞いた結果、「ビギナーが染色体を身近に感じるにはとてもよいツール」「パソコン上でできるので、とりかかりやすかった」との意見があり、実習への入り易さを意識した本プログラムの成果の現れと思われた。また、「順番にやっていくとステップアップしていく感じが嬉しい」「楽しい」「貴重な機会になった」との意見もあり、到達目標の達成感を step by step 形式で実感することで、受講者の意欲向上にも繋がっていることが示唆された。難易度の高い実践編に関しては、「難しく、並び替えるだけで精一杯だった」「実践感がある」「いつか本物でもやってみよう」との意見があったことから、難しさは感じつつも、実践への関心も見られた。

以上から、本学習プログラムは、受講者の学習意欲向上と認定資格取得の動機付けとなり、ゲノム医療を実装するための人材育成へと繋がることが示唆された。期間終了後も希望者には本学習プログラムを提供していく予定である。

< 図1：ハンズオン式事例集の一部 >



5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計1件（うち査読付論文 1件/うち国際共著 0件/うちオープンアクセス 0件）

1. 著者名 Kawamura R, Kato T, Miyai S, Suzuki F, Naru Y, Kato M, Tanaka K, Nagasaka M, Tsutsumi M, Inagaki H, Irooi T, Yoshida M, Nao T, Conlin LK, Iijima K, Kurahashi H, Taniguchi-Ikeda M	4. 巻 -
2. 論文標題 A case of a parthenogenetic 46,XX/46,XY chimera presenting ambiguous genitalia	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 J Hum Genet.	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1038/s10038-020-0748-4	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計8件（うち招待講演 0件/うち国際学会 0件）

1. 発表者名 河村理恵, 森山育実, 加藤麻希, 河合美紀, 宮井俊輔, 倉橋浩樹
2. 発表標題 着床前診断を希望して来談されたクライアントの想いと遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 河村理恵, 稲垣秀人, 山田緑, 鈴木史彦, 成悠希, 倉橋浩樹
2. 発表標題 dic(Y;22)と45,Xの核型をもつターナー症候群の一例
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 河村理恵, 森山育実, 加藤麻希, 河合美紀, 宮井俊輔, 倉橋浩樹
2. 発表標題 着床前診断を希望して来談されたクライアントの想いと遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 河村理恵, 稲垣秀人, 山田緑, 鈴木史彦, 成悠希, 倉橋浩樹
2. 発表標題 dic(Y;22)と45,Xの核型をもつターナー症候群の一例
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 河村理恵, 加藤武馬, 宮井俊輔, 鈴木史彦, 成悠希, 田中敬子, 長坂美和子, 池田真理子, 倉橋浩樹
2. 発表標題 Report of a 46,XX/46,XY with parthenogenetic chimera
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 河村理恵, 加藤武馬, 宮井俊輔, 鈴木史彦, 成悠希, 田中敬子, 長坂美和子, 池田真理子, 倉橋浩樹
2. 発表標題 Parthenogenetic maternalとdouble paternal alleleを有するキメラ症例の解析
3. 学会等名 第41回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 涌井敬子, 羽田明, 朽方豊夢, 水野誠司, 古庄知己, 福嶋義光
2. 発表標題 CNVs情報を基に選択したBACクローンのプローブミックスによる染色体分裂像多色FISH解析～複雑構造異常染色体・構造異常染色体モザイクの同定～
3. 学会等名 第41回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 河村理恵
2. 発表標題 マイクロアレイ染色体検査にて派生染色体に端部欠失が検出されなかった不均衡型転座症例
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第62回大会
4. 発表年 2017年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究分担者	涌井 敬子 (WAKUI Keiko) (50324249)	信州大学・学術研究院医学系・講師 (13601)	
研究分担者	福島 義光 (FUKUSHIMA Yoshimi tsu) (70273084)	信州大学・医学部・特任教授 (13601)	