サブスペシャリティ研修　14

大学院

担当
東北大学大学院 小児病態学分野
菊池 敦生

研修の概要

大学院博士課程で2年半から4年間、研究室でそれぞれのテーマについて研究する。その成果は国際査読論文として発表し、学位取得を目指す。大学院での研究活動を通じていわゆる科学的方法を実践し、新しい（特に医学的）知識がどのように積み上げられていくのかを正しく理解し、その後の医療活動に生かす。

以下は小児病態学分野で研究した場合である。

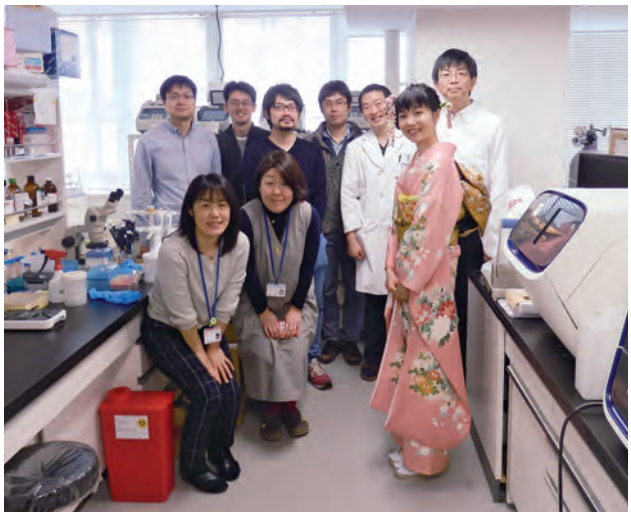
小児病態学分野では、「教科書に載っていない疾患の発見」をテーマとしている。

東北大学病院小児科や関連病院での未診断疾患症例に対して網羅的遺伝子解析（アレイCGH, エクソーム解析、全ゲノム解析など）を用いて分子診断を行う。

この分子診断には患者で同定されるバリアントの絞り込み、病原性の判定などが含まれる。これらを通して、各種ゲノムデータベースの利用に習熟し、主に単一遺伝子病の解析で用いるバイオインフォマティクスに親しむ。

- 新規候補遺伝子が同定された場合、その遺伝学的･機能的証明を試みる。
- 遺伝学的証明には同様の表現型を持つもう1家系の同定が必要である。国内外の研究者や様々な変異共有データベースとの照合を行う。
- 機能的証明には患者由来組織･細胞、モデル生物（マウス、ゼブラフィッシュなど）、培養細胞などが利用可能である。これらのリソースのうちどれを使うか、どのように解析するか、の設定を行う。設定した計画を自ら実行、また必要に応じて国内外の研究者と共同研究を行い、最終的に機能的証明を試みる。

臨床遺伝学に興味がある場合、遺伝科などと連携して遺伝カウンセリングに参加し、臨床遺伝専門医研修を開始することも可能である。



過去の大学院生の行き先例

東北大学大学院小児病態学分野のほか、

●東北大学内

遺伝医療学分野（遺伝科）
腎･高血圧･内分泌科
免疫学分野
医化学分野
細胞組織学分野
顎口腔矯正学分野
東北メディカル･メガバンク機構リスク統計解析室　など

●国内留学として

国立成育医療研究センター
東京大学
岡山大学
横浜市立大学　など