

第 18 回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー  
のご案内

- .....
- 講義（WEB）配信期間：2024年2月16日(金)0:00～3月15日(金)23:59（オンデマンド）
  - RP 開催日：2024年3月3日(日) Zoom によるリモート開催
  - テーマ：拡大新生児マススクリーニング
  - 受講対象者：RP は臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの有資格者。講義のみは制限なし。
  - 講義 + RP 修了者へ単位認定とする。 RP は zoom にて実施。講義のみの聴講可、但し単位付与なし。
  - ねらい：

遺伝カウンセリングアドバンスセミナーは、近い将来を見据えて、遺伝専門職が関わり得る課題について深く学ぶ機会として、全領域の遺伝専門職に有用なセミナーとなるような話題を提供しています。今回のテーマは「拡大新生児マススクリーニング」です。

新生児マススクリーニング（Newborn screening: NBS）は、乳幼児健診、予防接種と並ぶ小児に対する予防医学の三大事業の1つであり、国策による子どもの成育段階に起こる障がい発生の予防または軽減のための公衆衛生事業です。既存の公費負担による NBS の対象の約 20 疾患については全国で実施されています。しかし、治療可能（actionable）な難病が増えるにつれ、また有効な診断法が増えるにつれ、従来の NBS の対象疾患以外で早期診断、早期治療が可能な疾患が増えてきており、一部の地域で拡大 NBS として始まってきています。また、NBS は遺伝学的検査としては発症前診断であり、ガイドラインでも検査前の十分な説明や遺伝カウンセリングが望ましい検査であるという側面もあります。

拡大 NBS は、その対象疾患に、これまでの診断アプローチと異なり、新生児の家系内の保因者や未診断の罹患者が同定される可能性がある疾患や、診断・治療のタイミングが必ずしも新生児期である必要がない疾患などが含まれており、両親の意思決定を含め現場では様々な課題が認識されています。さらに、実施地域や病院ごとの契約状況の違いによる不均一性があり、非実施地域での新生児はこの早期診断、早期治療が受けられません。これらの課題は、周産期、新生児、小児領域以外を専門とする医療者・臨床遺伝担当者が、自身の専門領域で現在あるいは今後抱える課題ともオーバーラップする点があると思われます。オンデマンド講義は、NBS の考え方のみならず拡大 NBS について最新の情報を学べる内容になっており、遺伝専門職以外の医療者にも広く情報共有のために活用いただけます。

● ロールプレイ実習の参加条件：

臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー（CGC）の資格を有する臨床遺伝専門職

・上記の臨床遺伝専門職であれば、疾患領域毎の専門領域は問いません。

- 周産期、新生児、小児領域の遺伝カウンセリングに携わる、あるいは興味のある臨床遺伝専門職
- 他の Actionability が高いまたは今後治療法や診断法の進歩により高くなることが予測される遺伝性疾患（神経筋疾患、遺伝性腫瘍、その他）の診療の中での遺伝カウンセリングに携わる、あるいは興味のある臨床遺伝専門職

・資格取得後 5 年程度、あるいは遺伝カウンセリング研修会などで研鑽を積んだ経験者が望ましいが、小児科を基本領域とする臨床遺伝専門医や小児専門病院勤務の CGC はこの限りではない。

<プログラム（予定）>

講義名	演者	講義項目	到達目標
新生児マススクリーニング(NBS)総論	大浦敏博 仙台市立病院	1.NBS の目的 2.NBS の対象疾患 3.NBS の歴史 4. 現行の実施の体制, 制度とその課題 5. 拡大 NBS 総論	1. NBS の目的・意義を説明できる 2. NBS の実際の方法を説明できる 3. 従来の NBS と拡大 NBS の違いを説明できる
遺伝学的検査としての NBS の進め方	酒井規夫 大阪大学	1. 遺伝学的検査のガイドライン 2. NBS の検査の特性と留意点 3. 検査施設でのスクリーニングと専門施設での確定診断 4. NBS の検査前の IC と検査後の遺伝カウンセリングの意義	1. 遺伝学的検査としての NBS について説明できる 2. スクリーニング検査と確定診断の意義や違いを説明できる 3. NBS の検査前の説明の重要性を説明できる 4. NBS の遺伝カウンセリングの必要性を説明できる
NBS の対象疾患による NBS の意義とフォローの課題	濱崎考史 大阪公立大学	1. 出生後すぐの診断時期における課題 2. 見逃し症例に関する課題 3. 治療の有効性に関する課題	1. 先天性代謝疾患の NBS の診断における課題を説明できる 2. NBS の疾患治療における課題を説明できる
拡大 NBS 対象疾患 PID (SCID を中心に) の診断の意義と課題	今井耕輔 防衛医科大学校	1. PID(SCID を中心に)の疾患特性と NBS の意義 2. ロタウイルスワクチンの定期接種との関連 3. 新規診断法の開発	1. 拡大 NBS の意義と課題を説明できる 2. 拡大 NBS の対象疾患の選択における課題を説明できる
拡大 NBS 対象疾患 SMA の診断の意義と課題	木水友一 大阪母子医療センター	1. SMA の疾患特性と NBS の意義 2. 新規治療法 (髄注薬ヌシネルセンナトリウム, 遺伝子治療薬オナセムノゲン アババルボベク, 経口内服薬リスジプラム) の選択とフォローにおける課題	1. 拡大 NBS の意義と課題を説明できる 2. 拡大 NBS の対象疾患の選択における課題を説明できる
拡大 NBS 対象疾患 LSD (Fabry 病を中心に) の診断の意義と課題	澤田貴彰 熊本大学	1. LSD (Fabry 病を中心に) の疾患特性と NBS の意義 2. 発症時期 3. 治療開始が新生児期, 乳児期ではない点 4. 本人ではなく家族の診断につながる意義と遺伝カウンセリングの必要性	1. 拡大 NBS の意義と課題を説明できる 2. 拡大 NBS の対象疾患の選択における課題を説明できる
対応施設ー産科側から	平原史樹 横浜市立大学 名誉教授	1. 産科医からみた NBS の位置付け 2. NBS 実施における多職種連携の重要性	1. 産科側からみた NBS の実際について説明できる 2. NBS 実施における多職種連携の課題を説明できる
対応施設ー小児科側から	瀬戸俊之 大阪公立大学	1. NBS での小児科医の役割 2. NBS 陽性者の精査対応と遺伝カウンセリングの実際	1. 小児科側からみた NBS の実際について説明できる 2. NBS 陽性者の精査対応の実際と課題を説明できる
当事者からのメッセージ	中井まり ムコネット Twinkle Days		
	武田正道 クラブ病患者と その家族の会		

IC: インフォームド・コンセント      LSD: ライソゾーム病

PID: 原発性免疫不全症候群      SCID: 重症複合免疫不全症      SMA: 脊髄性筋萎縮症

<募集人数>

・講義+RP : 72 名

臨床遺伝専門医 または 認定遺伝カウンセラー（有資格者）および上記条件に該当される方  
(日本遺伝カウンセリング学会員もしくは日本人類遺伝学会会員)

・講義のみ：定員無し

遺伝専門職を含む医療職・対人援助職、ならびにその養成課程学生（非会員も可）

<参加費用>

・講義+RP (日本遺伝カウンセリング学会員) : 25,000 円

・講義+RP (日本人類遺伝学会のみの入会者) : 30,000 円

・講義のみ (日本遺伝カウンセリング学会員) : 5,000 円

・講義のみ (日本人類遺伝学会のみの入会者およびその他の非会員) : 10,000 円

<申込方法>

Web で登録をお願いします。 <https://jsgc-form.info/31/>

<受付期間>

・講義+RP : 2023 年 12 月 26 日(火)12 時 ~ 2024 年 2 月 5 日(月)12 時

※RP は定員に達した時点で締め切ります。

・講義のみ : 2023 年 12 月 26 日(火)12 時 ~ 2024 年 2 月 28 日(水)12 時

<会員番号>

申込みの際には会員番号（数字 10 桁）が必要です。（例：会員番号 243116〇〇〇〇）

不明の場合は各学会事務局まであらかじめ余裕をもってお尋ねください。

<認定単位>

臨床遺伝専門医制度単位 10 単位（ロールプレイ 2 回）

認定遺伝カウンセラー制度単位 8 単位

日本人類遺伝学会細胞遺伝学認定士 5 単位

※講義と RP 両方を修了された方のみに付与します。

<主催>

日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

<後援>

日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議

<お問い合わせ先>

日本遺伝カウンセリング学会事務局

E-Mail: [jsgc●mynavi.jp](mailto:jsgc@mynavi.jp) ●を@に変えて送信してください

Tel.03-6267-4550 Fax.03-6267-4555

※お問合せは E-Mail にてお願いいたします。

日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

研修委員長 山本 佳世乃（岩手医科大学） 井本 逸勢（愛知県がんセンター）

担当理事 福島 明宗（岩手医科大学）