

<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—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—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