

## 第 19 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：2025年3月3日(月)0:00～3月30日(日)23:59（オンデマンド）
  - RP 開催日：2025年3月16日(日) Zoom によるリモート開催
  - テーマ：家族性高コレステロール血症（FH）
  - 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話題を提供しています。今回のテーマは「家族性高コレステロール血症（FH）」です。

FH は、一般人口の 300 人に 1 人程度が罹患する比較的頻度の高い常染色体顕性遺伝形式の遺伝性疾患ですが、日本では実際に診断されている方が非常に少ない状況にありました。FH と診断されれば、小児期から粥状動脈硬化が進行するために、できるだけ早く診断して介入する事が必要とされる Actionable な疾患です。2022 年度より FH の遺伝学的検査は医療保険で検査可能となったことで、適切な時期に確定診断し適切に介入することで動脈硬化性病変の発症・進展を予防することを目的に、発端者の血縁者スクリーニング（カスケードスクリーニング）が推奨されています。このため、偶発的に気が付かれた発端者から、その子どもや他の血縁者などの未診断の罹患者（高コレステロール血症）が診断されてくる機会が増えている疾患でもあります。

発端者は、生化学検査で高コレステロール血症が指摘される場合だけでなく、他の疾患の診断や治療のために実施したエクソームや全ゲノム解析などで偶然発見される機会も今後増えることが見込まれます。このような中で直面する課題は、循環器や代謝疾患だけでなく小児、腫瘍、周産期領域の遺伝医療に関わる医療者や診療科医師等が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、日本動脈硬化学会様の全面的な協力を頂き FH 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。
- 循環器領域や成人・小児領域の代謝疾患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 Actionability が高くなることが予測される疾患群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
総論・心血管イベントのハイリスク病態としての FH	吉田雅幸 東京科学大学	1. FH の定義と疫学 2. 心血管イベントリスクの評価 3. FH 患者におけるリスクマネジメント	1. FH の定義と疫学情報を説明できる。 2. FH 患者の心血管イベントリスクの評価を説明できる。 3. FH 患者におけるリスク管理を説明できる。
FH の診療ガイドラインと成人 FH 患者の管理	斯波真理子 大阪医科薬科大学	1. 国内外の診療ガイドラインの比較 2. FH の診断基準と治療方針 3. 成人 FH 患者の管理方法と治療計画	1. FH 診療ガイドラインの意義を説明できる。 2. FH の診断基準と治療指針を説明できる。 3. 成人 FH 患者の医学的管理の方法を説明できる。
FH の遺伝学的検査	多田隼人 金沢大学	1. 遺伝子検査の基礎 2. FH における遺伝子検査の役割と実際 3. 検査結果の解釈と臨床への応用	1. FH の遺伝学的検査の意義を説明できる。 2. FH の遺伝学的検査の実施方法を説明できる。 3. FH の遺伝学的検査の結果解釈を説明できる。
小児期 FH のスクリーニング検査	松永圭司 香川大学	1. 小児期における FH の早期発見の重要性 2. スクリーニング方法とそのエビデンス 3. ケーススタディと臨床応用	1. 小児期の FH スクリーニングの重要性を説明できる。 2. 小児期の FH スクリーニングの方法を説明できる。
小児 FH 患者の管理	大竹 明 埼玉医科大学	1. 小児 FH の診断と治療 2. ライフスタイル管理と薬物療法 3. 家族のサポートと心理的側面	1. 小児 FH 患者の診断と治療の概略を説明できる。 2. 小児 FH 患者の生活管理と薬物療法を説明できる。 3. 小児 FH 患者と家族の心理面でのサポートを説明できる。
FH 女性の妊娠期管理の現状と課題	江川真希子 東京科学大学	1. FH 女性の妊娠におけるリスク評価 2. 妊娠中の治療と管理 3. 出産後のフォローアップ	1. FH 女性の妊娠におけるリスクを説明できる。 2. FH 女性の妊娠中の医学的管理を説明できる。 3. FH 女性の出産後の医学的管理を説明できる。
FH 遺伝カウンセリングの実際	高嶺恵理子 東京科学大学	1. FH における遺伝カウンセリングの手法 2. 患者と家族への支援 3. 倫理的考慮点とコミュニケーション技術	1. FH での遺伝カウンセリングにおける課題を説明できる。 2. FH 患者と家族への心理社会的支援における手
FH 患者からの意見	FH 患者会代表	1. 患者の声を活かした診療計画の策定 2. 患者からのフィードバックとその活用 3. 患者中心のアプローチの重要性	1. FH 患者の疾患の受け止め方について説明できる。 2. FH 患者の診療に関する要望について説明できる。

<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 または 日本動脈硬化学会員）：5,000 円
- ・講義のみ（上記 2 学会の非会員）：10,000 円

<申込方法>

Web で登録をお願いします。 <https://jsgc-form.info/33/>

<受付期間>

- ・講義+RP：2025年1月7日(火)12時～2025年2月3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：2025年1月7日(火)12時～2025年2月25日(火)12時

<会員番号>

申込みの際には会員番号（日本遺伝カウンセリング学会・日本人類遺伝学会は数字 10 桁、日本動脈硬化学会  
は 7 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

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)