

VI. 第45回日本マススクリーニング学会学術集会プログラム

【特別講演】

8月17日（金） 17：00～18：00

※小児科領域講習聴講単位対象

座長：大竹 明（埼玉医科大学病院小児科・難病センター）

Molecular Diagnostics of Metabolic disorders, from Exome and Genome to RNA-sequencing

Holger Prokisch

(Technical University Munich, Germany)

【教育講演】

8月18日（土） 13：00～14：00

※小児科領域講習聴講単位対象

座長：村山 圭（千葉県こども病院 代謝科）

New mitochondrial diseases - new treatment options. Do we need a next generation of screening?

Johannes Mayr

(Department of Pediatrics, Salzburger Landeskliniken (SALK) and Paracelsus Medical University (PMU)

Salzburg, Austria)

【ワークショップ】

8月17日（金） 10：20～11：50

※小児科領域講習聴講単位対象

新生児マススクリーニングの「質の担保」

座長：窪田 満（国立成育医療研究センター 総合診療部）

松下大介（埼玉県立小児医療センター 検査技術部）

W-1 検査法の変更に伴う対応 - ELISA 法から AutoDELFIA 法への変更 -

三井規雅（埼玉県立小児医療センター 検査技術部）

W-2 検査法の追加によるインパクト - LC-MS/MS 法による先天性副腎過形成症二次検査 -

磯部充久（さいたま市健康科学研究センター）

W-3 WEB 解析システムを用いた内部精度管理 - CPT2 スクリーニング新指標の有用性 -

花井潤師（一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 保健衛生課）

W-4 マスクリーニング検査の外部精度管理：現状と改革の方向性

但馬 剛（国立成育医療研究センター 研究所マスクリーニング研究室）

W-5 日本マスクリーニング学会による研修会開催の取組みと課題

福士 勝（日本マスクリーニング学会教育研修委員会／札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー）

【シンポジウム】

8月17日（金） 15：20～16：50

※小児科領域講習聴講単位対象

シンポジウム1 代謝性疾患マスクリーニング診療における遺伝子検査の重要性（意義）

座長：深尾敏幸（岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学）

中村公俊（熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野）

S1-1 遺伝子変異を同定してフォローする

深尾敏幸（岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学）

S1-2 AMED 深尾班の遺伝子パネルの現状

笹井英雄¹⁾，深尾敏幸¹⁾

1) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

S1-3 フェニルケトン尿症と遺伝子診断の意義

濱崎考史（大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学）

S1-4 プロピオン酸血症における遺伝子診断の意義

但馬 剛¹⁾，前田康博²⁾

1) 国立成育医療研究センター 研究所マスクリーニング研究室，

2) 名古屋市立大学 大学院薬学研究科病院薬剤学分野

8月18日（土） 9：00～10：30

※小児科領域講習聴講単位対象

シンポジウム2 内分泌疾患マスクリーニング診療における遺伝子検査の重要性（意義） —どのような時に必要か、どう進めればよいか—

座長：望月 弘（埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科）

菊池 透（埼玉医科大学 小児科）

S2-1 内分泌疾患マスクリーニング診療における遺伝子検査の重要性

田島敏広（自治医科大学とちぎ子ども医療センター 小児科）

S2-2 先天性甲状腺機能低下症における遺伝子検査の意義

鳴海覚志（国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部）

S2-3 先天性中枢性甲状腺機能低下症の遺伝子解析の意義

長崎啓祐（新潟大学医歯学総合病院 小児科）

S2-4 先天性副腎過形成の遺伝学的検査について

鹿島田健一（東京医科歯科大学 発生発達病態学）