

第41回

難病・遺伝医学 セミナー

講演：網羅的ゲノム解析の臨床実装が進む小児遺伝医療における
現状と課題

2022年

9月28日 水 18:00-19:00

講師紹介：吉橋 博史先生

東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝センター 臨床遺伝科 部長
座長：岡崎康司（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）
司会：新井正美（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）

概要：小児医療の現場では、エクソーム解析/全ゲノム解析などの網羅的ゲノム解析を用いることで未診断疾患の診断到達率は約40%を超え、重症新生児・乳児にれば約半数で遺伝学的診断を期待できる時代となった。先天異常の多くは遺伝的背景を有し、その正確な診断は、自然歴を考慮した健康管理や治療法の選択、疾患特性に合った療育や教育、ピアサポート等を含む包括的なトータルケアに役立てられる。一方、疾患発症と関わる遺伝情報を得ることで、家系内の様々な血縁者は、現在と将来に対する遺伝学的問題を抱え、患者・家族に対する継続的な心理社会的支援を必要とすることがある。受精胚や胎児に対する出生前遺伝学的診断、成人医療を見据えた移行期遺伝医療、小児がんゲノム医療から始まる遺伝性腫瘍など、小児遺伝医療、遺伝カウンセリングが果たす役割は多様化した。様々なライフステージで遺伝医療を提供する小児病院の現状と課題について概説する。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。
※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/RLFWYJFkhnJL5ePZ6>

LIVE 配信 (Zoom) にて開催

9月27日 (火) 17時締切



お問い合わせ

難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター
新井/原田 (内線71407/5167)
共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP QRコード

