

# 岐阜県と全国の拡大新生児 マススクリーニングのこれから

我が国の新生児マススクリーニング(NBS)事業は1977年に全国で開始され、現在では20疾患以上を公費で検査する体制が整っています。近年、酵素補充療法や遺伝子治療等の新たな治療法の登場が相次ぎ、早期診断が大幅な予後改善につながる先天異常疾患は増えています。岐阜県においては令和3年より東海マススクリーニング推進協会(TOMAS)が主体となり、これらの疾患に対する有料での拡大(追加)NBS検査を開始しました。

令和7年9月時点で県内の実施率は81.7%に達していますが、有料検査であることなどから全ての赤ちゃんが受検できる状況にはなっていません。そのような中、こども家庭庁が主導する実証事業により、一部の自治体で「重症複合免疫不全症(SCID)」と「脊髄性筋萎縮症(SMA)」のスクリーニングが公費化されました。岐阜県でも2025年10月より実証事業が開始されており、これまで自己負担で受けていた検査の一部が公費で受けられるようになるなど、より多くの赤ちゃんが検査を受けやすい環境へと変わりつつあります。このたび、岐阜県をはじめ国内における拡大NBS検査の最新の情報を知っていただくために、専門の先生をお招きした講演を企画しました。多くの方々に拡大NBS検査の意義を知っていただく機会となれればと考えています。



2025. **12.18** 木 14:00~15:10  
**WEB開催**

事前登録が必要です

[https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN\\_frHv-aZETaOg5heNdJa9ug](https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_frHv-aZETaOg5heNdJa9ug)



参加費  
無料

## プログラム

開会の挨拶 14:00

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学分野 教授

大西 秀典先生

教育講演 14:05~14:15

講師 岐阜大学大学院医学系研究科

小児希少難病早期診断・予防医学講座 特任准教授

笹井 英雄先生

いま赤ちゃんにしてあげられること  
～拡大新生児マススクリーニングのABC～

特別講演 14:15~15:05

共催:JCRファーマ株式会社/TOMAS

座長 岐阜大学大学院医学系研究科

小児希少難病早期診断・予防医学講座 特任准教授

笹井 英雄先生

特別講師 島根大学医学部附属病院検査部 講師

小林 弘典先生

拡大新生児マススクリーニングの  
対象になる病気 ～ライソゾーム病ってなに?～

閉会の挨拶 15:05~15:10

長森こどもクリニック 院長

折居 建治先生

主催 一般社団法人東海マススクリーニング推進協会(TOMAS)  
岐阜大学大学院医学系研究科小児希少難病早期診断・予防医学講座  
岐阜大学大学院医学系研究科小児科学

セミナー事務局 岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・  
予防医学講座 門脇紗織 後藤智子  
開催支援 メディカルサポート愛知