

第7回マスキング推進セミナー(医療従事者向け)

拡大新生児マスキング検査の現状と課題

医療の急速な進歩により、早期診断・早期治療で予後が確実に改善される疾患はますます増加してきています。従来の公費による新生児マスキング(NBS)検査だけではカバーできないこれらの疾患に対し、オプション検査として拡大NBS検査を行う取り組みが全国に広がっています。

東海マスキング推進協会(TOMAS)を主体とした拡大NBS検査は、令和3年度から岐阜県で開始されており、当初は原発性免疫不全症、ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症の7つを対象疾患としてスタートしました。令和5年度からはゴーシェ病、ADA欠損症が追加され、また対象地域も令和4年度より石川県、令和5年2月より三重県、4月より福井県、令和6年度より富山県、奈良県に拡大しています。こども家庭庁でも拡大NBS検査に対し、重症複合型免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の2疾患を対象に公費助成による各自自治体に対する実証事業の取り組みが開始され、その後の展開も全国に広がりをみせています。

本セミナーでは、拡大NBS検査の現状と課題について最新状況を知っていただくために、専門の先生をお招きして全国の産婦人科医、小児科医、検査技師、保健師、看護師、遺伝カウンセラーをはじめとする医療従事者、マスキングや新生児・小児・周産期医療に関係する行政関係の方々を対象に企画しています。子どもたちの健やかな未来につながるよう、今後も引き続き拡大NBS検査の発展に取り組み、県内外へのさらなる普及、啓発活動を広げて参りたいと存じます。

参加費
無料

2026. **11.29** 日
10:00~14:25

Web 開催

(参加費無料)事前登録が必要です



<https://intergroup.zoom.us/meeting/register/3QAW7CuWStyGeJEbOAOVmg>

主催 一般社団法人東海マスキング推進協会(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 後藤智子、門脇紗織

開催支援 株式会社インターグループ

プログラム

開会の挨拶 10:00-10:05

岐阜大学高等研究科科学研究基盤センター 特任教授(TOMAS理事長) 下澤伸行先生

理事長講演 10:05-10:25

座長 岐阜大学 名誉教授(TOMAS理事) 鈴木康之先生
演者 岐阜大学高等研究科科学研究基盤センター 特任教授 下澤伸行先生

「拡大新生児スクリーニング検査で抽出された課題解決の取組み
～副腎白質ジストロフィー(ALD)におけるVUSと対象性別～」

教育講演 10:25-10:35

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 特任助教 門脇紗織先生
演者 岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課 課長 小川恵 様

「NBSの採血及び取扱について」

共催セミナー1 (TOMAS/中外製薬株式会社 共催) 10:35-11:20

座長 奈良県立医科大学 小児科学教室 教授(TOMAS顧問) 野上恵嗣先生
演者 大阪母子医療センター脳神経内科 副部長 木水友一先生

「SMA-NBSの現状と課題 -薬剤選択の議論も含めて-」

共催セミナー2 (TOMAS/武田薬品工業株式会社 共催) 11:20-12:05

座長 福井大学学術研究院医学系部門 病態制御医学講座 小児科学分野 教授(TOMAS顧問) 梅田雄嗣先生
演者 国立成育医療研究センター小児内科専門診療部 免疫科 診療部長 河合利尚先生

「東京都における新生児スクリーニングの現状と課題」

共催セミナー3 (TOMAS/JCRファーマ株式会社 共催) 12:05-12:50

座長 富山大学学術研究部医学系小児科学講座 教授(TOMAS顧問) 今井千速先生
演者 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授 中村公俊先生

「拡大新生児スクリーニングのこれからの課題」

休憩 12:50-13:00

パネルディスカッション 13:00-14:20

座長 長森こどもクリニック 院長(TOMAS理事) 折居建治先生

「拡大NBSを開始後の状況 ~各県における実情と問題点～」

演者 岐阜県: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(TOMAS理事) 笹井英雄先生
石川県:金沢大学医薬保健研究域医学系小児科 神川愛純先生
三重県:三重大学医学部附属病院小児科 中村知美先生
国立病院機構三重病院小児科 湯浅光織先生
福井県:福井大学大学院医学部医学科小児科学 寺下新太郎先生
富山県:富山大学学術研究部医学系小児科 長谷川真理先生
奈良県:奈良県立医科大学 小児科

閉会の挨拶 14:20-14:25

岐阜大学大学院医学系研究科小児科学 教授(TOMAS理事) 大西秀典先生

