TOMAS

第6回 拡大新生児マススクリーニング市民公開講座

拡大新生児マススクリーニングの現状

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NBS検査を行っています。さらに令和7年10月からは、こども家庭庁の実証事業により「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で受けられるようになりました。

一方で、ライソゾーム病などその他の疾患は今も有料検査のため、すべての赤ちゃんが受検できる状況にはなっていません。こうした状況を受け、TOMASと岐阜大学(小児科、小児希少難病早期診断・予防医学講座)では、検査費用の公費助成に向けた取り組みを進めています。今回は、拡大NBSの基礎とあわせて、SMA・免疫不全症・ライソゾーム病について、診療に携わる小児科医がわかりやすくお話しします。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ば幸いです。



参加費無料

2027年 1/21（木） 14:00—15:10

WEB開催

事前登録が必要です

https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_RMcagl3ESt-_hEU9TwlPWQ

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 教授 大西 秀典先生

教育講演 14:05～14:20
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
「拡大新生児マススクリーニングってなんだろう！？」

教育講演 14:20～14:35
講師 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 助教 川合 裕規先生
「治療可能となった脊髄性筋萎縮症
—赤ちゃんの未来を守る拡大新生児マススクリーニング—」

教育講演 14:35～14:50
講師 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 下澤 諒大先生
「免疫不全症と拡大新生児マススクリーニング」

教育講演 14:50～15:05
講師 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 森 真以先生
「ライソゾーム病
—拡大新生児マススクリーニングでわかる代謝の病気—」

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