

～参加4県の実情と向き合う～

## 新生児マススクリーニング 追加検査の現状と課題

近年、難病に対する治療開発は急速な勢いで進歩しており、早期診断・早期治療により予後が確実に改善される疾患は増えてきています。従来の公費による新生児マススクリーニング(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NBS追加検査を行う取り組みが全国的に広まりつつあります。NBS追加検査により救われる赤ちゃんがいる一方で、NBS追加検査に関する課題などもいくつかでてきております。

本セミナーでは、NBS追加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、全国から専門の先生をお招きして小児科医、産婦人科医、助産師、看護師、保健師、検査技師をはじめとする医療従事者を対象に企画しています。

東海マススクリーニング推進協会(TOMAS)を主体としたNBS追加検査は、令和3年度から岐阜県で開始されておりまして、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が、令和5年度よりゴーシェ病、ADA欠損症が追加されています。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月より福井県に拡大しています。全国の状況を知り、参加4県の実情と向き合うことで、今後のより良いスクリーニング検査の継続、発展につながる機会になればと考えています。



2023

**12.10** 日 10:00～14:35  
**WEB開催** **参加費無料**

事前登録が必要です

開催支援：株式会社インターグループ

[https://intergroup.zoom.us/webinar/register/WN\\_oJcfnSaMT6-lpZ5oZyeGQg](https://intergroup.zoom.us/webinar/register/WN_oJcfnSaMT6-lpZ5oZyeGQg)



**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

### < プログラム >

**開会の挨拶** 10:00

岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野 特任教授(TOMAS理事長) 下澤伸行

**基調講演** 10:05

**座長** 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  
**演者** 岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野 特任教授 下澤伸行

「新生児スクリーニング追加検査「地域モデル」の拡大状況について」

**共催シンポジウム 1** 10:35-11:35  
(TOMAS/JCR ファーマ株式会社 共催)

**座長** 金沢大学医薬保健研究域医学系 小児科 教授(TOMAS顧問) 和田泰三  
**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

「拡大新生児スクリーニングのこれから -未来への展望-」

**休憩** 11:35-11:40

**共催シンポジウム 2** 11:40-12:40  
(TOMAS/JCR ファーマ株式会社 共催)

**座長** 福井大学大学院医学部医学科小児科学 教授(TOMAS顧問) 大嶋勇成  
**演者** 大阪公立大学大学院 医学研究科 特任教授 新宅治夫

「ムコ多糖症II型と治療の進歩 -大阪におけるマススクリーニングの現状を含めて-」

**休憩** 12:40-13:00

**パネルディスカッション** 13:00-14:30

**座長** 長森こどもクリニック 院長(TOMAS理事) 折居建治  
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(TOMAS理事) 笹井英雄

「追加NBSを開始して～各県における実情と問題点～」

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 特任准教授 笹井英雄  
石川県：金沢大学医薬保健研究域医学系 小児科 助教 岡島道子  
三重県：三重大学大学院医学系研究科臨床医学系講座 小児科学分野 助教 米川貴博  
福井県：福井大学大学院医学部医学科 小児科学 助教 湯浅光織

**閉会の挨拶** 14:30-14:35

岐阜大学医学教育開発研究センター 特任教授(TOMAS理事)

鈴木康之