

# 拡大新生児 マススクリーニングの今

我が国における公費で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ました。検査技術や医療の進歩とともにその対象疾患は変化・拡大し、現時点で公費負担による検査対象疾患は20疾患以上となっています。さらに近年、酵素補充療法や遺伝子治療等の新しい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。岐阜県においては本協会が主体となり、従来のNBS検査のみではカバーできないこれらの疾患に対する、有料での拡大(追加)NBS検査が令和3年4月より可能となりました。

拡大NBS検査の実施率は令和6年9月時点で81.8%と順調に増加していますが、検査費用が有料であることなどもあり、まだ全ての赤ちゃんが受けられる状態にはなっていません。本市民公開講座では、岐阜県で行われている拡大NBS検査の現状と課題を分かりやすく皆様へお伝えできればと考えています。さらに、国内の一部の自治体では、こども家庭庁の主導で実証事業による検査費用の公費助成も開始されています。このような、国内における拡大NBS検査の最新の状況についても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になればと考えています。

2024  
**12.19** 木 14:00~15:40  
WEB開催 **参加費無料**

事前登録が必要です



運営協力：メディカルサポート愛知

[https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN\\_pEzBC9sSSeWZLj4vkL5Jrw](https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_pEzBC9sSSeWZLj4vkL5Jrw)

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 14:00

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学講座 教授

大西秀典先生

教育講演

～拡大新生児マススクリーニング(NBS)ってなんだろう～

座長 長森こどもクリニック 院長

折居建治先生

拡大NBSについて 14:05

拡大新生児マススクリーニングってなに!?

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NBSと重症複合免疫不全(SCID) 14:20

重症複合免疫不全症とは

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学講座 教授

大西秀典先生

拡大NBSと脊髄性筋萎縮症(SMA) 14:35

治療可能となった脊髄性筋萎縮症

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学講座 講師

久保田一生先生

特別講演

(共催 クリニジェン株式会社/TOMAS) 14:50

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

治療可能な希少疾患 ～ライソゾーム病って何?～

国立成育医療研究センター

遺伝診療センター 遺伝診療科 診療部長

小須賀基通先生

閉会の挨拶 15:35

長森こどもクリニック 院長

折居建治先生