

# 新生児マススクリーニング 追加検査の現状と課題



新生児マススクリーニングは1977年から全国で行われ、2014年からは20疾患を対象に行われています。さらに近年、新たな治療法開発により、新生児早期に疾患が見つかることで予後改善が期待される疾患も出てきており、全国で対象疾患を追加したスクリーニング検査が実施されています。また2020年10月には乳児期早期でのロタウイルスワクチンの定期接種が開始され、免疫不全症の患者さんの早期診断が喫緊の課題になっています。この状況下で岐阜県においても本推進協会が主体となり、2021年4月より7疾患を対象に有料でのスクリーニング追加検査が始まりました。本セミナーでは岐阜県で開始した追加検査の現状と課題に加えて、国内における追加検査の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、保健師、検査技師の方々を対象に企画しています。1人でも多くの難病患者さんの予後改善に繋がる将来に向けた新たな医療として、対象疾患を追加した新たな新生児マススクリーニング検査が全国に広がることを期待しています。

2022年

2月27日(日) 11:00—16:45

WEB開催 参加費無料

事前登録が必要です

[https://intergroup.zoom.us/webinar/register/WN\\_CzRedRKjSkWyHw28-owgKw](https://intergroup.zoom.us/webinar/register/WN_CzRedRKjSkWyHw28-owgKw)

登録期間: 1月10日～2月23日



## プログラム

- |       |  |                                  |
|-------|--|----------------------------------|
| 11:00 | 開会の挨拶                                      | TOMAS理事長 下澤 伸行                   |
| 11:05 | <b>基調講演</b> 岐阜県で開始した新生児マススクリーニング追加検査の現状と展望 | 古井 辰郎<br>下澤 伸行                   |
|       | 【座長】岐阜大学大学院医学系研究科産科婦人科学分野病院教授              |                                  |
|       | 【演者】岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野教授(TOMAS 理事長)     |                                  |
| 12:00 | <b>共催セミナー1</b> (JCRファーマ株式会社共催)             |                                  |
|       | ライソゾーム病等の拡大新生児スクリーニングの課題                   | 川本 典生<br>中村 公俊                   |
|       | 【座長】岐阜大学大学院医学系研究科小児科学准教授                   |                                  |
|       | 【演者】熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座教授                 |                                  |
| 13:10 | <b>教育講演</b> 北海道での原発性免疫不全症新生児スクリーニングの現状     | 大西 秀典<br>山田 雅文                   |
|       | 【座長】岐阜大学大学院医学系研究科小児科学教授(TOMAS理事)           |                                  |
|       | 【演者】北海道大学大学院医学研究院小児科学教室准教授                 |                                  |
| 14:20 | <b>共催セミナー2</b> (ノバルティスファーマ株式会社共催)          |                                  |
|       | 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング                         | 久保田 一生<br>澤田 貴彰                  |
|       | 【座長】岐阜大学大学院医学系研究科小児科学併任講師                  |                                  |
|       | 【演者】熊本大学病院小児科診療助手                          |                                  |
| 15:30 | <b>パネルディスカッション</b>                         |                                  |
|       | 新生児マススクリーニング追加検査 各対象疾患の現状と課題と展望            | 折居 建治<br>笹井 英雄<br>大西 秀典<br>下澤 伸行 |
|       | 【座長】長森こどもクリニック 院長(TOMAS副理事長)               |                                  |
|       | 【ライソゾーム病】岐阜大学大学院医学系研究科小児科学併任講師(TOMAS理事)    |                                  |
|       | 【原発性免疫不全 & 脊髄性筋萎縮症】岐阜大学大学院医学系研究科小児科学教授     |                                  |
|       | 【副腎白質ジストロフィー】岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野教授       |                                  |
| 16:30 | 閉会の挨拶(総括)                                  | 鈴木 康之                            |
|       | 岐阜大学医学教育開発研究センター特任教授(TOMAS理事)              |                                  |

