

# 新生児マススクリーニングの 新たな展開と課題

公益財団法人パブリックヘルスリサーチセンター先端生命医学研究所では、先端医学に関する知見を市民の方々と共有することの重要性を深く認識しています。特に母子の健康に関する様々な問題について共に考える機会を持たせて頂くことは将来の日本を決定付ける重要な意味を持っています。そのような認識のもと、2008年より神戸、東京にて市民公開講座「赤ちゃんから社会へのメッセージ」を開催して参りました。

新生児マススクリーニングは母子保健事業の中で最も成功した事業の一つとして国際的にも広く普及しています。これは1950年代に先天性代謝異常症の一つであるフェニルケトン尿症の早期発見により発症予防を可能にしたガスリー博士の偉業に始まるものです。その後診断技術の飛躍的な進歩により、出生直後のスクリーニングによって早期発見され、発症予防も期待できる先天性疾病が増加してきています。

2023年度は「新生児マススクリーニングの新たな展開と課題」という命題でいくつかの側面から講演をお願いすることにしました。講師はいずれもこの分野の最前線でご活躍中の先生方です。発展する新生児マススクリーニングへの理解を深め、現在あるいは将来における課題について市民や関係者の皆様とともに考える機会にしたいと思います。次代を担う子ども達の健全な成長に欠かせない重要なテーマの一つです。

公益財団法人 パブリックヘルスリサーチセンター先端生命医学研究所長・  
東京医科歯科大学名誉教授 水谷 修紀

2024年 2月17日(土) 14:00~17:00

会場とZoomウェビナーのハイブリッド開催

会場：赤坂インターシティカンファレンス

〒107-0052 東京都港区赤坂1-8-1 赤坂インターシティAIR 3F 301 TEL: 03-5575-2201 URL: <https://aicc.tokyo/>

参加費  
無料

## Program

14:00~14:05

開会のご挨拶

司会：水谷 修紀（先端生命医学研究所長・東京医科歯科大学 名誉教授）

下妻 晃二郎（立命館大学 生命科学部 特任教授/名誉教授）

14:05~14:50

講演1

**新生児マススクリーニングとは：  
赤ちゃんたちのためのプログラムのこれまでと今後の発展**

大石 公彦 先生（東京慈恵会医科大学 小児科学講座 主任教授）

14:50~15:35

講演2

**脊髄性筋萎縮症の治療と新生児スクリーニング**

山形 崇倫 先生（地方独立行政法人 栃木県立リハビリテーションセンター 小児科・医療局長）

15:35~15:45

休憩

15:45~16:30

講演3

**免疫不全症とその新生児スクリーニングについて**

今井 耕輔 先生（防衛医科大学校 小児科学講座 教授）

16:30~17:00

質疑応答

お申し込み期間

2024年

1月15日(月)

2月15日(木)

お申込み  
[事前登録制]

<https://www.phrf.jp/sentan/education/> よりお申込み下さい。

会場でのご参加は定員100名となります。（定員に達し次第締め切らせていただきます。）



一部オンデマンドでも視聴できます。[3月18日(月)~] 上記サイトにアクセスしてください。





おおいし きみひこ  
**大石 公彦**

東京慈恵会医科大学小児科学講座 主任教授  
東京慈恵会医科大学附属病院 小児科診療部長・総括責任者

1994年：東京慈恵会医科大学卒業、1994年：英国セントトーマス病院留学、1994年：東京慈恵会医科大学附属病院 臨床研修医、1996年：東京慈恵会医科大学小児科学講座 助手、1998年：米国マウントサイナイ医科大学小児科・遺伝科 リサーチフェロー、2005年：米国マウントサイナイ医科大学小児科 Assistant Professor、2010年：米国マウントサイナイ医科大学小児科 レジデント、2012年：米国マウントサイナイ医科大学臨床遺伝科 クリニカルフェロー、2014年：米国マウントサイナイ医科大学小児科・臨床遺伝科 指導医、2014年：米国マウントサイナイ医科大学小児科・臨床遺伝科 Assistant Professor、2016年：米国マウントサイナイ医科大学小児科・臨床遺伝科 Residency/Fellowship Associate Program Director、2016年：東京慈恵会医科大学小児科学講座 講師、2019年：米国マウントサイナイ医科大学小児科・臨床遺伝科 Residency/Fellowship Program Director、2021年：米国マウントサイナイ医科大学臨床遺伝科 Associate Professor、2021年：東京慈恵会医科大学小児科学講座 主任教授。

所属学会・  
社会活動等

日本小児科学会、日本先天代謝異常学会（副理事長）、日本人類遺伝学会、日本小児遺伝学会、日本マススクリーニング学会（理事）、日本肝臓学会、日本肝移植学会、American Academy of Pediatrics, Society for Inherited Metabolic Disorders, American College of Medical Genetics and Genomics, American Academy of Pediatrics, Society for Pediatric Research



やまがた たかのり  
**山形 崇倫**

地方独立行政法人 栃木県立リハビリテーションセンター 理事兼医療局長  
自治医科大学 客員教授

1986年3月：岐阜大学医学部卒業、1986年5月：自治医科大学附属病院研修医（小児科）、1996年4月：自治医科大学小児科学 講師、1997年11月：米国Baylor医科大学 分子遺伝学教室留学（～2000年3月）、2002年9月：自治医科大学遺伝カウンセリング室室長補佐併任、2004年8月：自治医科大学小児科学 准教授、2010年5月：自治医科大学小児科学発達医学部門 教授、2013年12月：自治医科大学小児科学主任教授（～2022年10月）、2014年4月：自治医科大学とちぎ子ども医療センターセンター長併任（～2022年3月）、2016年4月：自治医科大学副病院長 併任（～2022年3月）、2018年10月：自治医科大学遺伝子治療研究センター センター長併任、2023年4月：栃木県立リハビリテーションセンター 理事兼医療局長／自治医科大学 客員教授。

所属学会・  
社会活動等

日本小児科学会（小児科専門医・指導医）、日本小児神経学会（監事、評議員、小児神経専門医）、日本遺伝子細胞治療学会（理事、専門医）、日本ADHD学会（常務理事）、日本てんかん学会（評議員、てんかん専門医・指導医）、日本人類遺伝学会（評議員、臨床遺伝専門医・指導医）、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本神経学会 他



いまい こうすけ  
**今井 耕輔**

防衛医科大学校小児科教授

1986年3月：佐賀県立伊万里高等学校 普通科 卒業、1992年3月：東京医科歯科大学 医学部医学科 卒業、1999年3月：東京医科歯科大学大学院 医学系研究科修了（医学博士、第721号）、1992年6月～8月：東京医科歯科大学医学部附属病院小児科医員（研修医）、1992年9月～1994年1月：総合病院土浦協同病院小児科勤務医、1994年2月～3月及び1999年4月～2000年9月：東京医科歯科大学医学部附属病院小児科医員、2000年10月～2001年6月：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野助手、2001年7月～2004年7月：フランス国立衛生医学研究所U429発生病態免疫学研究部門（ネッケル小児病院内）研究員、2004年8月～2006年3月：防衛医科大学校小児科助手、2006年4月～2008年9月：防衛医科大学校病院医療情報部副部長（講師）、2008年10月～2011年7月：防衛医科大学校病院医療情報部副部長（准教授）、2011年8月～2022年3月：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 茨城県小児・周産期地域医療学分野 寄附講座准教授、2022年4月～現在：防衛医科大学校小児科教授。

所属学会・  
社会活動等

日本小児科学会（専門医・指導医、新生児スクリーニング小委員会委員長）、日本免疫不全・自己炎症学会（理事、PIDJ委員会委員長、総務委員会、編集委員会、研究・学術委員会、移行期医療WG）、アジア太平洋免疫不全症学会（APSID）（理事、移植・細胞治療WG長）、日本造血細胞移植学会（認定医、評議員、遺伝性疾患WG長）、日本小児感染症学会（社会保険委員会、専門医委員会）、日本臨床免疫学会（評議員、学術・認定医委員会、ヒトデータ共同研究小委員会）、日本小児血液・がん学会（評議員、社会・広報委員会）、日本マススクリーニング学会（評議員、将来計画委員会委員）、日本人類遺伝学会（臨床遺伝専門医）、世界アレルギー機構（WAO）（原発性免疫不全症委員会委員）、ヨーロッパ免疫不全症学会（ESID）、日本免疫学会、日本遺伝子治療学会、日本血液学会（会員）、NPO法人PIDつばさの会（医療顧問）



公益  
財団法人

**パブリックヘルスリサーチセンター**  
Public Health Research Foundation

当法人はストレスが心身の健康に及ぼす影響等を研究し、研究助成や臨床研究支援などを通して、疾病予防や健康増進など国民保健の維持向上を目指す公益法人です。