

新生児マススクリーニング検査（追加2疾患）のお知らせ

1. 先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）とは

この検査は、生後 4～6日目頃の赤ちゃんのかかとからごく少量の採血を行い、その血液を分析し、赤ちゃんに先天性の代謝異常疾患等の重篤な病気がないかを調べる検査です。発症前に発見して、治療を早期に開始することにより障害の発生を予防することを目的としています。



2. 追加する2つの疾患について

新生児マススクリーニング検査は、これまで、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症、ガラクトース血症、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症などの20疾患を対象として行われてきました。

今回、以下の2疾患が加わります。

- ・せきずいせいきんいしゆくしょう脊髄性筋萎縮症/ spinal muscular atrophy (SMA)
- ・じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう重症複合免疫不全症/severe combined immunodeficiency (SCID)

SMAは全身の筋力が低下する病気で、2万人に1人が発症します。SCIDは5万人に1人が発症するとされ、免疫が働かないため重い感染症にかかりやすい疾患です。いずれも治療しなければ、1～2歳までに亡くなる可能性があります。SMAは近年、早期に治療薬を投与すれば発病の抑制や運動機能の改善が期待できるようになりました。SCIDは免疫の働きをする細胞を生み出す「造血細胞移植（骨髄移植、臍帯血移植）」で、ほぼ根治できます。疾患に関する詳しい情報は下記をご覧ください。

- ・脊髄性筋萎縮症(SMA): <https://www.sma-rt.org/sma.html>



- ・重症複合免疫不全症(SCID): <https://pid-nbs.jp/scid.html>



3. 検査開始から検査結果報告までの流れ

従来の先天性代謝異常等検査と同じく、赤ちゃんのかかとから少量の血液を採って検査が行われるため、赤ちゃんに大きな負担が生じることはありません。

出生医療機関等で採血→検査機関で検査→検査機関から出生医療機関等へ結果報告

- ・ 検査異常なし → 出生医療機関等から保護者に報告して終了
- ・ 当該疾患の疑いあり → 出生医療機関等から保護者へ連絡（精査医療機関の紹介）
→ 精査医療機関を受診→精密検査→精査医療機関から最終結果を保護者へ報告

4. 費用等

同意書兼申込書を提出いただいた場合は、追加の費用なしで2疾患を対象とした検査が受けられます(採血料等をお支払いいただく場合があります)。

5. 精密検査結果の取扱いについて

精密検査の結果は精査医療機関から、保護者及び埼玉県立小児医療センター(埼玉県の検査委託機関)に報告されます。埼玉県は事業の検証、疾患が確定された方への支援及び下記6の報告に利用することを目的として、精密検査結果を収集します。

また、お住まいの市町村を管轄する保健所または市区町村保健センター等から、必要な支援を行うため、保護者の方に直接ご連絡することがあります。

6. 新生児マススクリーニング検査に関する情報のこども家庭科学研究但馬班への報告と個人情報保護

国(こども家庭庁)が実施する「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に採択された場合、2つの疾患の新生児マススクリーニング検査の実証データ(検査数や陽性者数などの個人が特定されないデータ)を、こども家庭庁と、こども家庭庁の研究班(こども家庭科学研究 但馬班*)へ提供させていただきます。提供した実証データは、全国の赤ちゃんが2つの疾患の新生児マススクリーニング検査を受けられるようにするための検討に活用されます。

SCID と SMA について、新生児マススクリーニング検査の有効性を検証するため、検査が実施された新生児については個人情報の保護に十分に配慮しながら、新生児マススクリーニング検査の検査数、陽性者数、精密検査の結果(疾患名や患者数)など、個人が特定されないデータが、こども家庭庁及びこども家庭庁の研究班に報告されます。この実証事業で得られた情報は、当該目的以外で使用することはありません。また、調査研究の結果が公表される際には、統計的に処理され、個人が特定されるかたちで公表されることはありません。

*こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」研究代表者:但馬剛、国立成育医療研究センター

7. 留意事項

- ・ 新生児マススクリーニング検査によって、すべての先天性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症が見つかるわけではありません。
- ・ 重症複合免疫不全症や脊髄性筋萎縮症以外に、免疫不全を生じる疾患等が見つかる可能性があります。
- ・ この検査はスクリーニング検査です。精密検査が必要と判断された場合でも、精密検査の結果、“病気ではない”と診断される場合があります。

【お問合せ先】

埼玉県保健医療部健康長寿課

(電話) 048-830-3561

(E-mail) a3570-09@pref.saitama.lg.jp



埼玉県マスコット「コバトン」