

「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」 令和6年10月1日よりを開始します

■新生児マススクリーニング検査に関する実証事業とは■

このたび、本県では、国（こども家庭庁）が実施する実証事業に参加することになり、令和6年10月1日から事業を開始します。

この事業は、これまで実施されてきた、20疾患を対象とする「新生児マススクリーニング検査（先天性代謝異常等検査）」において、新たに2つの疾患（重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA））を対象に追加して、実証を行うものです。

2つの疾患の実証データ（検査数等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に提供することで、全国のすべての赤ちゃんが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。

■新生児マススクリーニング検査とは■

この検査は、生後4日ごろの赤ちゃんの足の裏からごく少量の血液をとり、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。



■検査の対象疾患■

新生児マススクリーニング検査は、現在、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っており、国内で生まれるほぼすべての赤ちゃんが受けています。

これに追加して、今回の実証事業は以下の2つの疾患を対象に行います。

- ・重症複合免疫不全症（SCID）
- ・脊髄性筋萎縮症（SMA）

■検査開始から検査結果報告までの流れ■

従来 of 新生児マススクリーニング検査と同じ時に検査が行われます。

出生医療機関で採血 → 検体検査機関で検査 → 検体検査機関から出生医療機関へ結果報告

●検査異常なし → 保護者に報告して終了

●当該疾患の疑いあり → 保護者への連絡 → 精査医療機関の案内 → 精査医療機関を受診 → 精密検査 → 最終結果を保護者へ報告

■費用■

実証事業に参加（医療機関から渡される実証事業参加の同意書に同意）いただいた方は、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（採血料がかかる場合は自己負担となります）。

■留意事項■

- ・新生児マススクリーニング検査によって、すべての重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症が見つかるわけではありません。
- ・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”と診断される場合もあります。