

第141回鹿児島県産婦人科医会総会

新生児マススクリーニング検査 に関する実証事業について

鹿児島県保健福祉部
子ども政策局子育て支援課

実証事業の概要

- 鹿児島県は、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」に参加することになりました。
- 新生児マススクリーニング検査対象疾患拡充に向けた検討を行う国の調査研究事業と連携・協力するため、モデル事業として一部の都道府県、指定都市において2疾患（SMA、SCID）を対象とするマススクリーニング検査を実施する。
- 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*）に提供することで、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。

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

令和5年度補正予算：10億円

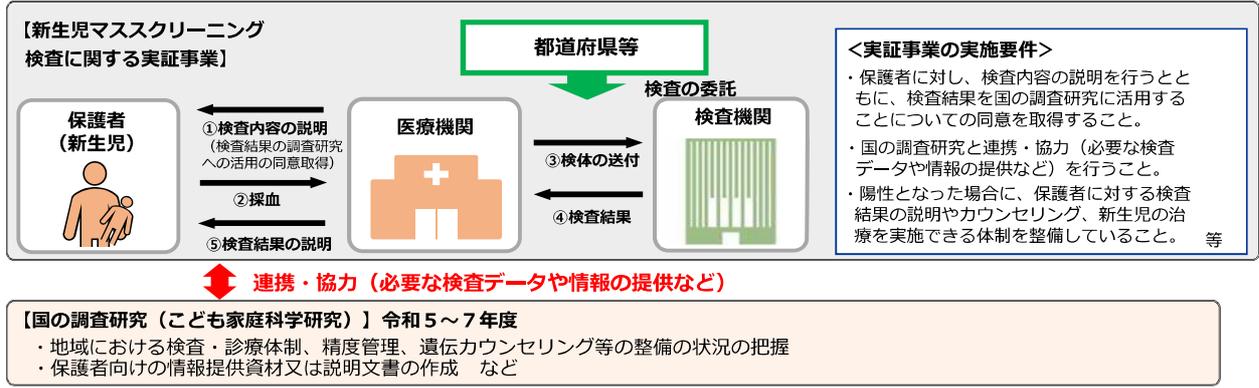
1 事業の目的

- 新生児マススクリーニング検査（先天性代謝異常等検査）については、現在、都道府県・指定都市において20疾患を対象にマススクリーニング検査が実施されているところであるが、近年、治療薬の開発等により、対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、令和5年度より国において調査研究（こども家庭科学研究）を実施し、対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝子カウンセリングの課題に関する対応策を得ることとしている。こうした中で、都道府県・指定都市においてモデル的に2疾患（SCID、SMA^{（※）}）を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究と連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）を行うことで、マススクリーニング検査の対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、全国展開を目指す。
- （※）SCID（重症複合免疫不全症）：免疫細胞の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返す疾患。
SMA（脊髄性筋萎縮症）：脊髄の運動神経細胞の異常のため、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患。

2 事業の概要・スキーム

◆ 事業内容

都道府県、指定都市においてモデル的に2疾患（SCID、SMA）を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究（こども家庭科学研究）と連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）を行う。



3 実施主体等

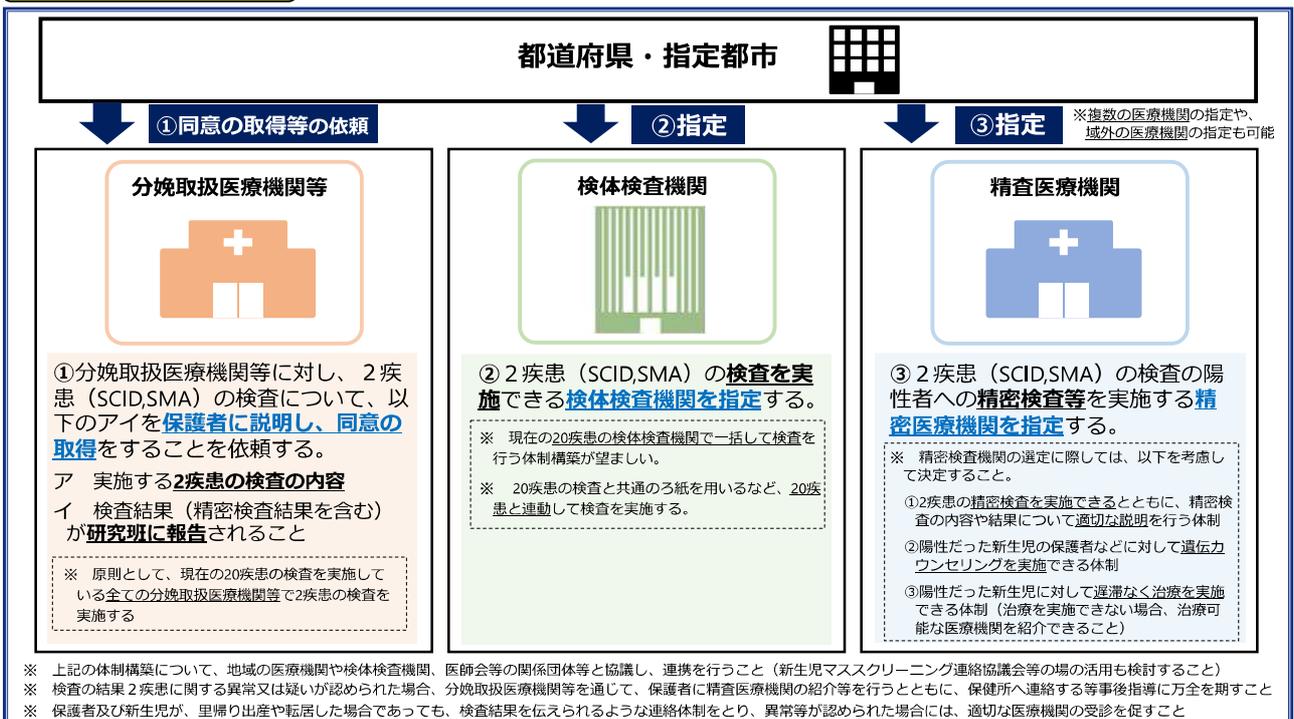
- ◆ 実施主体：都道府県、指定都市
- ◆ 補助率：国1/2、都道府県、指定都市1/2

4 補助単価案

- ◆ 補助単価案：こども家庭庁が必要と認める額
※検査に関する説明等を含む。

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

実証事業の実施体制



こども家庭科学研究（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）【令和5～7年度】

- ・対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝カウンセリングにおける課題に関する対応策を得るための科学研究を実施

事業目的

- 現在、新生児に対して実施されている20疾患の先天性代謝異常等検査に、重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症を加え、**疾病を早期に発見し治療につなげることにより、重篤な障害の発生などを未然に防止する。**

検査対象疾患

- (1) 重症複合免疫不全症
(SCID)**
- (2) 脊髄性筋萎縮症
(SMA)**

事業開始日と事業終了日

事業開始日：**令和6年10月1日（火）**
以降の検査
（採血した日付により確認）

事業終了日：実証事業であるため、
来年度の実施については、未定
終了日は、令和7年3月上旬まで
に改めてお知らせする。

対象者

- ・ **県内の分娩取扱施設で出生した新生児**

（県外からの里帰りで県内の分娩取扱施設で出生した新生児も含む）

費用負担

- 従来の新生児マススクリーニング事業の20疾患と同様に、検査料（採血料及び検体送付料等は除く。）は、鹿児島県の負担となる。
- 実証事業の参加により、保護者負担の追加費用なしで2疾患を対象とした検査が受けられる。

検査の実施方法

- 医療機関は、実証事業について「実証事業説明書」による説明を保護者に行い、検査希望の有無を確認する。
- 検査を希望する保護者から「実証事業 同意書」に記入してもらい、取得する。
- 検体（R6.10.1以降の採血）と「実証事業 同意書」を検査機関（鹿児島県民総合保健センター）に送付



実証事業同意書

検査は、現在の先天性代謝異常等検査で採血した血液を使用するため、赤ちゃんへの負担が追加で発生することはありません。

採血時期、検査に関する注意点は、先天性代謝異常等検査に準じます。

新生児マススクリーニング検査の対象疾患に 脊髄性筋萎縮症（SMA）・重症複合免疫不全症（SCID）を追加する 実証事業への参加についての説明書（A4サイズ）

【別添様式1】

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

新生児マススクリーニング検査の対象疾患に
脊髄性筋萎縮症（SMA）・重症複合免疫不全症（SCID）を追加する
実証事業への参加についての説明書

鹿児島県では、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」に参加することになりました。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」において、新たに2つの疾患（脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID））を対象を追加して、実証を行うものです。

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（こども家庭科学研究 但馬班）^{※1}）に提供することで、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。

※1 こども家庭科学研究補助金育成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

1. 新生児マススクリーニング検査とは
この検査は、生後5日頃の赤ちゃん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. 主な検査の対象疾患
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、アミロイド代謝異常症、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。

今回の実証事業では、以下の2疾患が加わります。

- 脊髄性筋萎縮症/spinal muscular atrophy (SMA)
- 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。疾患に詳しくは、[検査結果について詳しく説明するページ](#)をご覧ください。

3. 検査開始から検査結果報告までの流れ
従来の新生児マススクリーニング検査と同じ血液を用いて検査が行われるため、赤ちゃんに追加の負担が生じることはありません。

出生医療機関で採血→検査機関で検査→検査機関から出生医療機関へ結果報告

- 検査異常なし → 保護者に報告をして終了
- 当該疾患の疑いあり → 保護者への連絡 → 精密検査機関を受診→精密検査→最終結果を保護者へ報告

4. 費用等
実証事業に参加いただいた方は、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。

5. 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
SMAとSCID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、検査が実施された小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（但馬班）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。

6. 留意事項
・新生児マススクリーニング検査によって、すべての脊髄性筋萎縮症、先天性免疫不全症が見つかるわけではありません。
・脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症以外に、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「病気ではない」と診断される場合もあります。

鹿児島県 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業 説明書

説明書と同意書は、今年度の必要部数を
後日、医療機関に送付します。

新生児マススクリーニング検査実証事業 同意書 （黄色A6サイズ） ※先天性代謝異常等検査申込書兼同意書と同じサイズ

【別添様式2】

鹿児島県新生児マススクリーニング検査実証事業 同意書

鹿児島県知事 様

ふりがな
(子の氏名) _____ (性別) 男・女

(生年月日) 令和 ____年 ____月 ____日

私はこの実証事業に参加するにあたり、説明書に記載されている項目等について、十分な説明を受けました。内容を理解し了承しましたので、この実証事業に参加することについて同意します。

(同意日): 令和 ____年 ____月 ____日

ふりがな
保護者氏名 (母の氏名) _____

〒 _____
住 所
(住居登録しているところ)

電 話 番 号 _____

※里帰り出産の方は、帰省先もあわせて記入してください。

〒 _____
里帰り先住所 _____ (____ 方)

電 話 番 号 _____

精密検査が必要となった場合は、適切な検査・治療が受けられるように、実証事業に係る精密検査結果を採血医療機関、検査機関、精密検査実施医療機関、関係自治体に情報共有することに

(同意します ・ 同意しません)

(医療機関記載欄)

医療機関
名称及び代表者氏名
所在地
電話番号

<保護者記入項目>

- ・ 子の氏名、性別
- ・ 子の生年月日
- ・ 同意日
- ・ 保護者氏名（母の氏名）
- ・ 住所
- ・ 電話番号

里帰り出産の方は、

- ・ 里帰り先住所
- ・ 電話番号

・ 精密検査結果を関係機関に情報提供することの同意の有無

説明書と同意書の必要部数について

- 「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業申込書兼同意書」と「説明用リーフレット」等について、別途、分娩取扱医療機関等あて送付いたします。
- 分娩取扱施設における令和6年10月1日～令和7年3月末までの必要部数（出生数見込み）について、鹿児島県電子申請システムから御回答ください。

電子申請システム
QRコード



※ 令和6年8月30日付け鹿児島県保健福祉部子ども政策局通知
「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業について」にてお知らせ

検査機関と精査医療機関

- 検査機関：鹿児島県民総合保健センター
- 精査医療機関：鹿児島大学病院小児科

• 検査の結果、異常あるいは異常の疑いがあると判定された場合

※ 拡大スクリーニング検査の対応と同様

- ✓ 県民総合保健センターから医療機関に対し、電話等により連絡。
- ✓ 当分の間、県民総合保健センターが、当該新生児の保護者に対する精査医療機関（鹿児島大学病院）への受診勧奨等を行う。

その他（ライソゾーム病検査）

- ・ 拡大スクリーニング検査について

ライソゾーム病検査は、これまでと同様に保護者の自己負担により県民総合保健センターの拡大スクリーニング検査として実施

検査費用：4,400円

- ※ ライソゾーム病検査の必要性についても、丁寧に説明し、検査を促してください。