

令和6年3月6日	
資料提供	
担当課	健康推進課
担当者	北出、林
連絡先	073-441-2642

## 新生児マススクリーニング検査実証事業が始まりました！

和歌山県は、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 別紙1」に応募し、この度、実施自治体の一つとして採択されました。

これにより、現在、和歌山県で公費負担している20疾患の新生児マススクリーニング検査（先天性代謝異常等検査 添付冊子参照）に加えて、2疾患 別紙2のマススクリーニング検査が令和6年3月5日（火）採血分から全額公費で受けられるようになりました。

### 1. 実証事業検査対象疾患

#### （1）重症複合免疫不全症（SCID）

生まれつきの免疫異常により、病原体から体を守ることができず、感染症を繰り返し、命に関わる病気。

また、生後2か月の生ワクチンの予防接種を受けると重篤な副作用を引き起こすことがあるため、ワクチン接種までに早期発見することが重要。

#### （2）脊髄性筋萎縮症（SMA）

運動神経や筋肉が育たず、全身の筋力が低下していく進行性の病気。

約半数を占める重症型では、早期に積極的な治療をしないと寝たきりになり命にも関わる。

### 2. 対象者

和歌山県内の医療機関等で出生した全ての新生児

実証事業のため、他府県の医療機関等で出生した新生児は対象となりません。

### 3. 事業開始時期

令和6年3月5日（火）採血分から

## 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<sup>(※)</sup>）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。

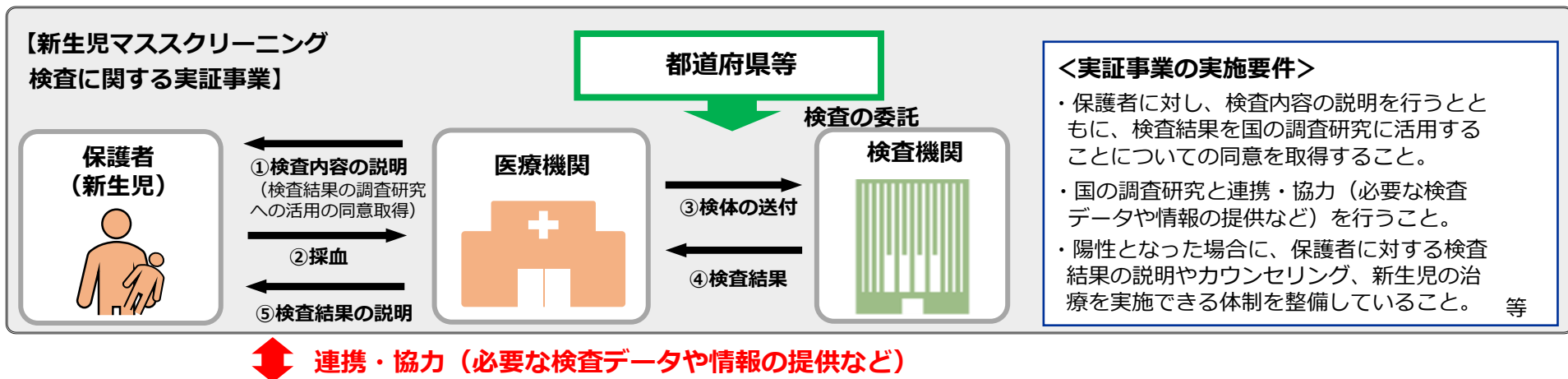
(※) SCID（重症複合免疫不全症）：免疫細胞の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返す疾患。

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

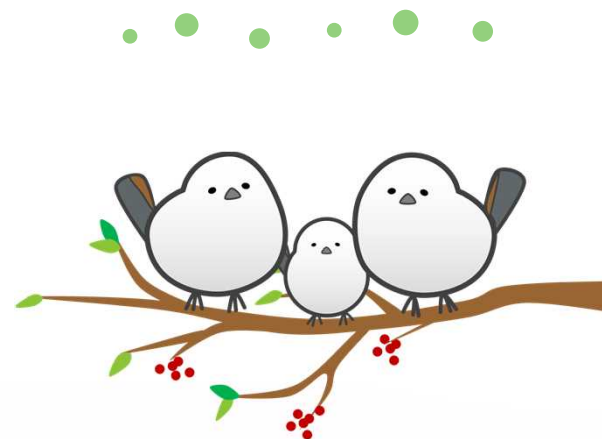
## 4 補助単価案

- ◆ 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。

## 事業の目的

せきずいせいきんいしゆくしょう      じゅうしょうふく  
脊髄性筋萎縮症（SMA）と重  
ごうめんえきふぜんしょう  
症複合免疫不全症（SCID）の2つ  
の病気について、新たに新生児マ  
スクリーニング検査の対象とす  
る実証を行います。 国の研究班  
と連携することで、全国で生まれ  
た赤ちゃんが新たな新生児マス  
スクリーニング検査を漏れなく受け  
られることを目指します。

## 新生児 マススクリーニング検査 に関する実証事業



うまれたばかりの赤ちゃんが生まれつき重い病気にかかっていないかを採血で調べる検査（新生児マススクリーニング検査）について、新たに2つの病気を対象とする国の実証事業がはじまりました。

せんてんせいいたいしやいじょうしょう

現在、先天性代謝異常症などの20種類の病気について公費で新生児マススクリーニング検査が行われ、早期発見・早期治療につながっています。本事業では、以下の2つの病気を新たに追加します。

追加の2疾患についても公費で実施されます。

せきずいせいきんいしゆくしょう

## 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

全身の筋力低下が進行し、治療しないと乳児期に亡くなることもある病気です。大多数は乳児期に発症します。出生2万人あたり1人の割合でSMAをもつ赤ちゃんが生まれるとされています。

かくさんちりょうやく いでんしちりょう

核酸治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行う事が可能です。

詳しくは、ホームページをご覧ください。

( <https://www.sma-rt.org/sma.html> )



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 (SCID)

乳幼児期から感染症を繰り返し、治療しないと乳児期に亡くなることもある病気で、生まれつきの免疫不全症の中で最も重症な病気です。出生5万人あたり1人の割合でSCIDをもつ赤ちゃんが生まれるとされています。

さいたいけついいしよく こつずいいしよく

免疫グロブリンの注射や、抗菌薬などで感染症を予防しつつ、臍帯血移植や骨髄移植で根治することが可能です。

詳しくは、ホームページをご覧ください。

( <https://pidj-nbs.jp/scid.html> )



## 検査の方法

生後5日目頃の赤ちゃんの足の裏から採取したごく少量の血液をろ紙にしみこませて検査します。

現在の20種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用するので、赤ちゃんに新たな負担はありません。

## 検査の結果

結果は、陽性（疾患の可能性がある）・再検査・陰性（疾患の可能性が低い）で判定されます。

再検査の必要がある場合は、出生医療機関から保護者の方へご連絡します。

## この検査で陽性となった場合

すぐに診断・治療ができる施設の医師に受診していただき、採血等での精密検査や根治治療が必要となることがあります。