

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱

1 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ことを目的として、国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（以下「実証事業」という。）を実施するために必要な事項を定めるものである。

2 実施主体

実施主体は鹿児島県とする。

3 検査対象疾患

検査対象疾患は、次の(1)(2)のとおりとする。

- (1) 重症複合免疫不全症（Severe combined immunodeficiency : SCID。以下「SCID」という。）
- (2) 脊髄性筋萎縮症（Spinal muscular atrophy : SMA。以下「SMA」という。）

4 検査対象者

検査対象者は、鹿児島県内で出生し、保護者が検査を希望した新生児とする。

5 検査のための採血

採血は、医療機関（分娩取扱施設を含む。以下同じ。）が行うものとする。

6 検体検査機関（以下「検査機関」という。）及び精密検査等を実施する医療機関（以下「精査医療機関」という）

- (1) 県は、実証事業を円滑に実施するために、2疾患（SCID、SMA）に係る新生児マススクリーニング検査を実施できる検査機関を指定する。
- (2) 県は、SCID、SMAに関する新生児マススクリーニング検査陽性者が受診する精査医療機関を指定する。

7 検査の実施等

- (1) 医療機関は、実証事業について実証事業説明書（別添様式1、以下「説明書」という。）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は、実証事業 同意書（別添様式2、以下「同意書」という。）を徴する。
- (2) 医療機関は、先天性代謝異常等検査で得た検体に前号で保護者から得た同意書を添えて、検査機関に送付するものとする。
- (3) 検査機関は、医療機関から送付された検体について速やかに検査を行う。
- (4) 検査機関は、検査不能な検体を発見したときは、理由を附して直ちに医療機関に対し、再採血を依頼するものとする。

再採血を依頼された当該医療機関は、再採血し、依頼のあった検査機関に速やかに送付するものとする。

この場合、採血ろ紙の1枚を控えとし、当該医療機関で保管する。

- (5) 検査機関は、検査の結果、異常あるいは異常の疑いがあると判定したものについては、直ちに県及び検査を依頼した医療機関に対し、電話等により迅速かつ確にその内容を連絡するとともに実証事業検査結果通知書により通知するものとする。なお、同検査結果通知書の様式は、県と検査機関が協議の上、別途定めるものとする。

連絡を受けた県は、速やかに保健所長に通知する。

保健所長は、採血を行った医療機関と緊密な連携をとるとともに当該新生児の保護者に対し、家庭訪問等により精査医療機関への受診を勧奨する。

ただし、異常あるいは異常の疑いがあると判定した当該新生児の保護者に対する精査医療機関への受診勧奨等については、当分の間、検査機関において行うものとする。

- (6) 検査機関は、検査の結果、特に異常を認めなかったものについては、県に報告し、県から当該医療機関に通知するものとする。
- (7) 検査機関は、検査を実施した検体について、異常を認めなかった検体については冷蔵で検査日の属する年度の翌年度から2年間、異常を認めた検体については冷凍で検査日の属する年度の翌年度から5年間、それぞれ保管することとする。

8 費用

(1) 費用の請求

検査機関は、検査に要する費用を、委託契約により定めた料金により知事に請求するものとする。

(2) 費用の請求手続

検査機関は、当該月分の検査実施状況を調査票 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業（SCIDとSMA）（別添様式3）に取りまとめ、併せて実証事業委託料請求書（別添様式4）を添えて、翌月10日までに知事に提出するものとする。

9 説明書及び同意書の配布

県は説明書及び同意書を医療機関に対して配布する。

10 精度管理

県は、本事業の検査精度の維持向上を図るため、検査に関する精度試験等を適当と認める精度管理機関に委託して行い、その結果に基づき、関係者に対し必要な措置を行うものとする。

11 周知徹底

県及び市町村は、先天性代謝異常等検査事業と同様に本事業が円滑に実施できるように医療機関に対し積極的な協力を求めるとともに、本事業の意義が妊産婦等に十分理解

されるよう、あらゆる機会を利用して、周知徹底を図るものとする。

12 経費

- (1) 検査料は、公費負担とする。
- (2) 採血料及び検体の送付に要する費用は、自己負担とする。

附 則

この要綱は、令和6年9月13日から実施する。

【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（子ども家庭庁）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)）を対象に追加して、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、子ども家庭庁と、子ども家庭庁の新生児マススクリーニング検査が特定されないデータ）を、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。

*子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

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日目頃の赤ちゃんからごく少量の尿血を行い、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。疾患に関する詳しい情報は下記をご覧ください。

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



重症複合免疫不全症 (SCID) : <https://pidj-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 → 保護者に報告して終了
- 当該疾患の疑いあり → 保護者への連絡 → 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と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、子ども家庭庁及び子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。

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とは限りません。
- 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とは限りません。
- 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、“病気がない”と診断される場合もあります。

※実際のサイズはA6

【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

(住民登録をしているところ)

電話番号

※里帰り出産の人は、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、関係自治体が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

調査票 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業（SCIDとSMA）

実証事業における検査の状況

R 年 月分
(都道府県・指定都市名)

文字又は敬称を入力。
選択肢。
記入しない部分。

【別添様式3】

| 区分(※1) | SCID (R6年1月分) | SMA (R6年1月分) |
|----------|------------------|-----------------|
| 検査実施実人員数 | | |

R 6 年 1 月 に 検 査 を 実 施 し た 児 に つ い て、そ れ ぞ れ の 区 分 の 人 数 を 記 載 す

(※1)「検査実施実人員数」は、対象月に当該実証事業で検査を実施した実人員数を記入すること。ただし、2回以上受検した児は1人と数えること。
 (※2)「検査の結果、要精密検査となった児」には、当該実証事業におけるマススクリーニング検査の結果、SCIDやSMAが疑われるため、精密検査が必要と判定された児の数を記入すること。
 (※3)「精密検査の結果、当該疾病名の確定した児」には、精密検査によりSCIDとSMAの当該疾病名が確定した児の数を記入すること。
 (※4)「精密検査の結果、当該疾病名以外の疾病名の確定した月」には、精密検査によりSCIDとSMA以外の疾病名が確定した児の数を記入すること。
 (※5)「精密検査の結果、疾病名がなかった児」には、精密検査を行っても疾患名がなかった児の数を記入すること。
 (※6)「精密検査中の児」には、精密検査を実施中の児の数を記入すること。
 (※7)上記対象疾患以外に、発見された疾患がある場合は、その他の疾患(※7)の表に疾病別の内訳も記入すること。

| 疾病名 | 検査の結果、 要精密検査となった児(※ 2) (R6年1月分) | 精密検査の結果、 当該疾病名以外の疾病名 の確定した児(※4) (R6年1月分) | 精密検査の結果、 疾病名がなかった児(※5) (R6年1月分) | 精密検査中の児(※6) (R6年1月分) |
|--------------------------------|--|---|---------------------------------------|-------------------------|
| (定 重 免 軽) P C R 症 候 検査) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| (定 重 軽) P C R 症 候 検査) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| SCID (重症複合免疫不全症) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| SMA (脊髄性筋萎縮症) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| その他の疾病(※7) | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |
| | 0 | 0 | 0 | 0 |

| 精密検査の結果、 当該疾病名以外の疾病名 の確定した児(※7) (R6年1月分) | (単位：人) | | | |
|---|--------|---|---|---|
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |

子ども家庭庁およびこども家庭庁の研究班へ報告後に、R6年1月に検査を実施した児の状況に変更が生じた場合は、次の報告時に数字を更新して提出すること。(なお、前回報告と今回報告で数字を更新した部分に分かるよう、数字を更新した部分(該当)

新生児マススクリーニング検査実証事業 委託料請求書

一金 _____ 円

(実績) 件 × 円 = 円

ただし、 _____ 年 _____ 月分の新生児マススクリーニング検査実証事業委託料として上記のとおり請求します。

年 _____ 月 _____ 日

〔検査機関〕

所在地
名称
代表者氏名

印

鹿児島県知事 殿

| 口座振替申出表示 | |
|----------|--|
| 金融機関の名称 | |
| 預金の種類 | |
| 口座番号 | |
| 口座名義 | |