

# 新生児マススクリーニングに関する実証事業

公費負担  
無料

対象:2025年9月1日以降出生の赤ちゃん

## 新生児マススクリーニングの対象疾患に重症複合免疫不全症(SCID)・

せきずいせいきんいしゆくしょう

## 脊髄性筋萎縮症(SMA)を追加する実証事業への参加についての説明書

北海道・札幌市では、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、26疾患を対象とする「新生児マススクリーニング」において、新たに2つの疾患[重症複合免疫不全症(SCID)、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つの疾患の新生児マススクリーニングの実証データ(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を受けられるようにするための検討に活用されます。

\*こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代成育基盤研究事業[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26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。

じゅうしょうふくごうめんふぜんしょう

- 重症複合免疫不全症/severe combined immunodeficiency (SCID)

<https://pid-nbs.jp/scid.html>



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)

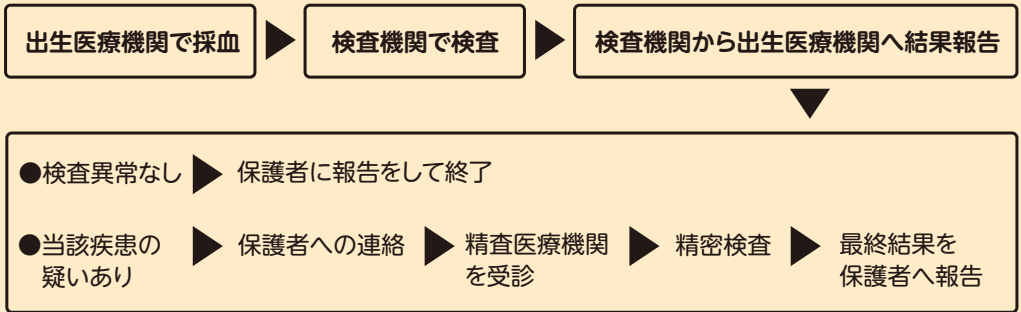
<https://www.sma-rt.org/sma.html>



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上記URL及び別冊の「実証事業追加検査のご案内」(パンフレット)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。



### 4. 対象者・費用等

この実証事業は、**2025年9月1日以降**に北海道・札幌市内の医療機関で出生した赤ちゃんで、保護者から同意を得られた方を対象としています。実証事業に参加された場合には、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の保護

SMAとSCIDについて、新生児マススクリーニング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。

### 6. 留意事項

- 新生児マススクリーニングによって、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。
- 北海道・札幌市の実証事業における重症複合免疫不全症(SCID)検査では、同じく免疫不全を生じるB細胞欠損症の検査も行っています。
- 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”と診断される場合もあります。