

新生児マススクリーニング検査の対象疾患の追加について

1 要旨・目的

重症複合免疫不全症（SCID）及びB細胞欠損症，脊髄筋萎縮症（SMA）の3疾患について，早期発見・早期治療につなげるため，県及び広島市の新生児マススクリーニング検査の仕組みを活用し，令和4年7月から，広島大学大学院医系科学研究科小児科及び共同研究機関による試験研究として，新たに検査を開始する。

2 現状・背景

- 県及び広島市では，平成13年から，県内で出生した新生児の先天性代謝異常等（厚生労働省が指定する20疾患）に係る新生児マススクリーニング検査を公費負担により実施している。
【令和3年度検査件数】県分 11,114件，広島市分 8,045件，合計 19,159件
- 重症複合免疫不全症（SCID）及びB細胞欠損症，脊髄筋萎縮症（SMA）については，公費検査の20疾患には含まれていないが，近年，治療薬の開発が進み，早期発見・早期治療によって病気の発症や重篤化を防ぐことが期待されている。
- 特に重症複合免疫不全症（SCID）は，全ての病原体に対する免疫を持たず，令和2年10月に定期接種となったロタなどの生ワクチン接種による感染リスクが高いため，新生児期のスクリーニング検査の必要性が高まっており，全国的にも，宮城県，岐阜県，愛知県，宮崎県，島根県等で検査が開始されている。
- 県内においても，これらの疾患の早期発見・早期治療が可能となるよう，広島大学大学院医系科学研究科小児科から，試験研究として新生児マススクリーニング検査を実施することについて提案があり，県及び広島市の検査ろ紙の二次利用による検査を開始することとした。

3 概要

(1) 事業内容

県及び広島市は，公費負担による先天性代謝異常等の検査ろ紙の二次利用を認める形で，検査の実施に協力する。なお，検査の結果，陽性が判明した場合は，広島大学病院で確定診断及び治療が行われる。

区分	現行の先天性代謝異常等検査	今回追加する3疾患の検査
実施主体	県及び広島市	広島大学大学院及び共同研究施設（別紙）
検査対象	県内の分娩取扱医療機関等（44医療機関，6助産院）で出生し，保護者の同意が得られた新生児	広島大学病院及び共同研究施設（31医療機関）で出生し，保護者の同意が得られた新生児
対象疾患	厚生労働省が指定する20疾患	重症複合免疫不全症等の3疾患 ※疾患の概要は別紙リーフレット参照
検査費用	無料（公費負担） ただし，採血料は自己負担	令和4年度は一般社団法人日本小児先進治療協議会の支援により無料 令和5年度以降は有料検査に移行予定
検査の流れ	分娩取扱医療機関で採血した検査ろ紙を検査機関（広島市医師会臨床検査センター）に送付して検査	現行の検査ろ紙を二次利用して，検査機関（広島市医師会臨床検査センター）で検査（追加の採血は不要）

(2) 予算

令和4年度当初予算 51,045千円（単県，広島市分は除く）

※今回追加する検査に係る公費負担はなし

重症複合免疫不全症（SCID）等3疾患に係る検査実施医療機関一覧

研究機関	広島大学大学院医系科学研究科 小児科
共同研究施設	江川レディースクリニック
	川崎産婦人科
	河田産婦人科医院
	呉医療センター・中国がんセンター
	小池病院
	興生総合病院
	J A尾道総合病院
	J A広島総合病院
	庄原赤十字病院
	白河産婦人科
	中国中央病院
	中国労災病院
	津田産婦人科クリニック
	土谷総合病院
	東広島医療センター
	広島県立広島病院
	広島市立安佐市民病院
	広島赤十字・原爆病院
	広島中央通り 香月産婦人科
	福山医療センター
	福山市民病院
	藤東クリニック
	まごし医院
	正岡病院
	舛本産婦人科医院
	松岡病院
	市立三次中央病院
	よこやま産婦人科
よしだレディースクリニック内科・小児科	
よしはらクリニック	
頼島産婦人科病院	

※共同研究施設は五十音順



検査

追加検査

原発性免疫不全症検査

&

脊髄性筋萎縮症検査

検査を希望する赤ちゃんを対象に行われます。

(検査費用については担当医療機関にお尋ねください)

先天性代謝異常等検査

すべての赤ちゃんを対象に公費負担で行われます。
(一部保護者負担)



先天性代謝異常等検査と合わせて行うため、新たな採血など

赤ちゃんの体への負担はありません。

検査の流れ

採血

生後4-6日目にかかとから紙に採血します。

検査

採血後、1週間から10日で結果が出ます。

正常な場合

一か月健診の際に出生医療機関を通して結果をお渡しします。

異常が疑われる場合 直ちに連絡します

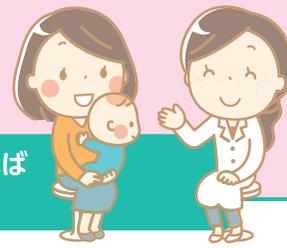
出生医療機関から電話でお知らせし、診断・治療機関をご紹介します。

精密検査

診断・治療機関で病気がどうかを詳しく調べます。

検査の
お問合せ先

(一社)広島市医師会臨床検査センター 生化・免疫係
TEL:082-247-7197(直通) FAX:082-244-0403



Q

検査は必ず受けなければいけませんか？

A

検査は強制ではありません。稀な病気ですが、診断や治療が難しい病気のため、**生ワクチン接種前**に、すべての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。

Q

検査料金はかかりますか？

A

任意検査のため検査費用がかかります。出産される医療機関にお問い合わせください。

Q

病気の治療費はどうなりますか？

A

「原発性免疫不全症」や「脊髄性筋萎縮症」は、国の特定疾病(難病)や小児慢性特定疾病に指定されており、国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。

万が一病気が発見されても、診断・治療機関、専門医、検査機関が連携し、速やかに適切な治療が受けられるように支援する体制が整っています。また、個人情報は厳重に管理されます。

診断・治療機関 広島大学病院 小児科

検査実施機関 一般社団法人 広島市医師会臨床検査センター

検査をご希望の方は当院まで

新生児

マススクリーニング検査 追加検査のご案内



大切なお子様に今できることを

先天性代謝異常等検査

+

原発性免疫不全症検査

&

脊髄性筋萎縮症検査

一般社団法人 広島市医師会臨床検査センター

原発性免疫不全症 (PID)

どんな病気?

“免疫”に生まれつきの異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。代表的なものとして、

重症複合免疫不全症 と B細胞欠損症 がある

あります。アメリカや台湾、日本国内でも検査が広がっており、既に多くの赤ちゃんが早期に診断され、元気に育っています。



重症複合免疫不全症

(SCID・スキッド)

適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。感染症にかかる前に診断し、治療を開始することが重要です。

主な症状

- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えないまたは減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジダ感染

治療しないまま、ロタウイルスやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります。



治療法

造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させれば完治が望めます。骨髄や臍帯血(へその緒からの血液)を移植します。

B細胞欠損症

(X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

主に男児におこる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める3~4ヶ月ごろから発症します。早期の診断と治療により、感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎を繰り返す
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症



治療法

不足している抗体を補い感染症の予防を助けるために、生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与します。

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

どんな病気?

“特定の遺伝子”に生まれつきの異常があるために、運動発達がとまるなど乳児期に亡くなることもある病気です。

近年、画期的な治療薬が開発され、早期に発見・治療を開始できれば、障害を残さず成長・発達することが期待できます。



脊髄性筋萎縮症

(SMA)

生後0~6ヶ月で発症し、呼吸困難に陥るなど急激に症状が悪化することもあります。進行性で命の危険もある病気です。

主な症状

- 哺乳不良、誤嚥
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下
(首がすわらない、お座りができない)



治療法

新しく開発された薬により、異常な遺伝子の機能を補います。リハビリテーションで運動発達を促します。



早期に発見して、適切な治療を行うことが何よりも大切です。

このマスキング追加検査や病気について更に詳しく知りたい方は、こちらのホームページをご覧ください。

[PID新生児スクリーニングコンソーシアム]

<https://pidj-nbs.jp>

※本パンフレットは一般財団法人宮城県公衆衛生協会作成のパンフレットを許可を得て転載しております。