

## 先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）のお知らせ

### 1 公費で負担する検査について

#### (1) 検査の目的

高知県では、フェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気をできるだけ早く見つけて治療につなげるために、生後4日から6日目頃に赤ちゃんのかかとからごく少量の血液をとって、検査を行っています。

#### (2) 検査の対象疾患

検査の対象は、下表の20疾患で、どれも稀な病気ですが、発見が遅れて治療をしなかった場合には知的障害や発育障害などを起こすことがあります。

#### 検査対象疾患

① フェニルケトン尿症	⑪ イソ吉草酸血症
② メーブルシロップ尿症	⑫ メチルクロトニルグリシン尿症
③ ホモシスチン尿症	⑬ ヒドロキシメチルグルタル酸血症
④ ガラクトース血症	⑭ 複合カルボキシラーゼ欠損症
⑤ 先天性甲状腺機能低下症	⑮ グルタル酸血症 1 型
⑥ 先天性副腎過形成症	⑯ 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
⑦ シトルリン血症 1 型	⑰ 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
⑧ アルギニノコハク酸尿症	⑱ 三頭酵素/長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症
⑨ メチルマロン酸血症	⑲ カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 1 欠損症
⑩ プロピオン酸血症	⑳ カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 2 欠損症

※上記に記載された対象疾患以外の代謝異常症が発見される場合があります。

#### (3) 検査開始から検査結果まで

出生医療機関で採血 → 検査機関に検体が送付され検査 → 検査機関から出生医療機関へ結果報告

●検査異常なし・・・保護者へ結果説明

●当該疾患疑いあり・・・保護者への連絡・結果説明 → 精密検査医療機関を受診 → 精密検査 → 精密検査結果を保護者へ説明

#### (4) 費用等

この検査にかかる費用のうち、検査料は高知県が負担します。ただし、採血料については保護者の方の負担になります。

## 2 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

### (1) 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

高知県では、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、上記 1 の検査に加えて、全国の赤ちゃんが新たに 2 つの疾患（脊髄性筋萎縮症 (SMA)、重症複合免疫不全症 (SCID)) 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を目的として、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\*）に提供するものです。

\*こ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

### (2) 検査の対象疾患及び発見率

- ・脊髄性筋萎縮症 (SMA)：約 2 万人に 1 人が発症し、全身の筋力が低下する病気
- ・重症複合免疫不全症 (SCID)：約 5 万人に 1 人が発症し、免疫が働かないため重い感染症にかかりやすい病気

いずれも早期に発見し、治療することが大切です。疾患に関する詳しい情報は下記をご覧ください。



SMA：<https://www.sma-rt.org/sma.html>

SCID：<https://pid-nbs.jp/scid.html>



ただし、現時点は、この検査でも次のような可能性があります。

- ・現時点では、全ての SMA、SCID が見つかるわけではありません。
- ・SMA や SCID 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。

### (3) 検査開始から検査結果まで

検査は、上記 1 の検査と同時に受けることができ、検査結果までの流れは、上記 1 (3) の流れと同一です。

### (4) 費用等

採血及び検体送付は、上記 1 の検査と同時にされるため、追加の費用は生じません。

## 3 留意事項

- ・医療の発展・検査精度の向上のため、調査・研究に検査データなどの保有する個人情報を使用する場合があります。その際には、個人情報の保護には十分配慮いたします。
- ・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。

先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）における同意書

1. 検査に係る個人情報の取り扱いについて

- ・ 個人情報は、出生医療機関、県、検査機関及び精密検査医療機関の間で厳格・確実に保護され、病気の早期発見と速やかかつ適切な治療開始のために必要な限度で使用します。
- ・ また、正確な治療方法の確立、難病患者の早期発見・早期治療等の検査精度の維持向上のために、必要な範囲で、検査に係る情報を専門医療機関や専門医等に提供する場合があります。この場合の個人情報も厳格・確実に取り扱われ、提供目的以外で使用することはありません。

2. 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

- ・ SMAとSCIDに対するスクリーニング検査の有効性を検証するため、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。

高知県知事 様

令和 年 月 日

- 先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）のお知らせを読み、医療機関から十分な説明を受けました。検査を受検すること及び新生児マススクリーニング検査に関する実証事業へ参加することについて同意します。
- また、検査に係る個人情報の取り扱いについても同意します。

お母さんの氏名 \_\_\_\_\_

赤ちゃんの出生日 \_\_\_\_\_

〒 \_\_\_\_\_

現 住 所 \_\_\_\_\_

自宅の電話番号 \_\_\_\_\_

携帯の電話番号 \_\_\_\_\_

保護者氏名 \_\_\_\_\_ (直筆署名) 続 柄 \_\_\_\_\_

※里帰り分娩などで退院後の連絡先が現住所を異なる場合

〒 \_\_\_\_\_

住 所 \_\_\_\_\_

電話番号 \_\_\_\_\_

携帯の電話番号 \_\_\_\_\_