

先天性代謝異常等に係る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

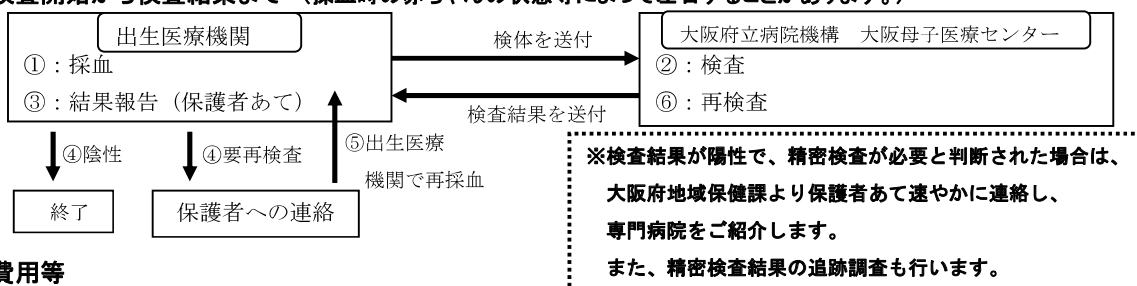
大阪府では、昭和52年から先天性代謝異常等に係る新生児マススクリーニング検査を実施しており、毎年ほぼ全員の赤ちゃんが受検されています。この検査は、生まれて数日後の赤ちゃんからごく少量の採血を行い、その血液を分析することにより、赤ちゃんに先天性の疾患がないかを早期に発見し、早期に治療を開始することにより障がいの発生を予防することを目的としています。

(2) 検査の対象疾患

『ほとんどの例を見つけることが出来る疾患』、『早期治療により障がい発生の予防・軽減に効果的と判断される疾患』を「**一次対象疾患(20疾患)*下表参照**」とします。ただし、現時点では、この検査でも次のような可能性があります。

- [1] 現時点では、軽症例が発見できない場合があること。
- [2] 現時点では、重症の場合には発見時期や治療の開始時期によって、治療効果が十分に得られない場合があること。
- [3] 現時点では、現状において確定診断が容易でなく、治療効果が確実でない段階の「**二次対象疾患(5疾患)*下表参照**」も発見される場合があること。

(3) 検査開始から検査結果まで (採血時の赤ちゃんの状態等によって左右することがあります。)



(4) 費用等

この検査の分析にかかる費用は、大阪府が負担します。ただし、医療機関で行う採血の費用及び大阪府立病院機構大阪母子医療センターへの検体送付料は、検査を希望される方の自己負担となります。

◎検査対象疾患名 および 発見率

一次対象疾患(20疾患)

[1] 先天性甲状腺機能低下症 (CH)	(約 3 千人に1人)	[2] 先天性副腎過形成症 (CAH)	(約 2 万人に1人)	
[3] ガラクトース血症 (GAL)	(約 3 万人に1人)	[5] メープルシロップ尿症 (MSUD)	(約 50 万人に1人)	
アミノ酸代謝異常症	[4] フェニルケトン尿症 (PKU)	(約 6 万人に1人)	[7] シトルリン血症 I 型 (CTLN1)	(非常に希な疾患)
	[6] ホモシチン尿症 (HCU)	(約 80 万人に1人)		
	[8] アルギニコハリ酸尿症 (ASA)	(約 20 万人に1人)		
有機酸代謝異常症	[9] メチルマロン酸血症 (MMA)	(約 11 万人に1人)	[10] プロピオン酸血症 (PA)	(約 4 万人に1人)
	[11] イソ吉草酸血症 (IVA)	(約 40 万人に1人)	[12] メチルクロニルグリシン尿症 (MCCD)	(約 13 万人に1人)
	[13] ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA) (非常に希な疾患)		[14] 複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)	(約 40 万人に1人)
	[15] グルタル酸血症 I 型 (GA1)	(約 20 万人に1人)		
脂肪酸β酸化異常症	[16] 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD)	(約 13 万人に1人)	[18] 三頭酵素欠損症 (TFP)	(希な疾患)
	[17] 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD)	(約 20 万人に1人)		
	[19] カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症 (OPT1)	(約 27 万人に1人)		
	[20] カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症 (OPT2)	(約 30 万人に1人)		

二次対象疾患(5疾患)

その他のアミノ酸代謝異常症	[1] シリン欠損症 (NICCD)	(約 9 万人に1人)
その他の有機酸代謝異常症	[2] βケトオクサーゼ欠損症 (BKT)	(非常に希な疾患)
その他の脂肪酸β酸化異常症	[3] カルニチンアシルカルニチントランスフェラーゼ欠損症 (CACT)	(非常に希な疾患)
	[4] 全身性カルニチン欠乏症 (CUD)	(約 20 万人に1人)
	[5] グルタル酸血症 II 型 (GA2)	(約 16 万人に1人)

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

せきざいせいきんいしゅくしょう

じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう

(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

大阪府では、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。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、2つの疾患の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、子ども家庭庁の研究班(子ども家庭科学研究 但馬班*)に提供するものです。

*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

(2) 検査の対象疾患名および発見率

[1] 脊髄性筋萎縮症(SMA) (約2万人に1人)

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です。

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ります。

[2] 重症複合免疫不全症(SCID) (約5万人に1人)

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

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://pidj-nbs.jp/scid.html>

ただし、現時点では、この検査でも次のような可能性があります。

[1] 現時点では、病型により発見できない場合があること。

[2] 現時点では、重症の場合には発見時期や治療の開始時期によって、治療効果が十分に得られない場合があること。

[3] SCID以外の免疫不全や上記対象以外の疾患等が見つかる場合があり、中には、現時点では確定診断が容易でなく、治療効果が確実でない段階の疾患が発見される場合があること。

(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

採血および検体送付は、上記1の検査と同時に進行するため、追加の負担は生じません。

3 留意事項

この検査の効果を確保するため、精密検査対象者については治療効果に関する追跡調査を実施します。この検査はスクリーニング検査であるため、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。また、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、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。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。個人情報の保護には、十分に配慮して実施し、この検査で得られた情報は、マススクリーニング事業以外の目的で使用することはありません。

なお、提出された検体は、5年間保存させていただきますが、その間は、検査後の残った検体を検査法の改良や開発のために利用させていただくことがあります。検査済み検体を研究目的で使用する場合は、研究の妥当性や検体の取り扱いについて、その都度地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター倫理委員会で審査を行い承認を受けることにしています。その内容については大阪府立病院機構大阪母子医療センターホームページ上に公開します。その内容に賛同されない場合、検査済み検体の研究利用への同意を撤回することができますが、このことにより不利益が生じることはありません。これらの疾患や検査について詳しくお知りになりたいとき、検査済み検体の研究利用への同意撤回を希望される場合は採血医療機関を経由して下記までお問い合わせください。赤ちゃんの健康を守るためにも、**ぜひこの検査を受けられることをおすすめいたします。**

お問い合わせ先

- 新生児マススクリーニング事業全般 ……大阪府健康医療部保健医療室地域保健課母子グループ
電話番号 06-6941-0351(代表)
- 疾患や採血にかかる費用について ……出生医療機関または採血医療機関
- 検査に関すること、検査済み検体の研究利用の同意撤回 ……大阪府立病院機構 大阪母子医療センター
新生児マススクリーニング検査室
電話番号 0725-56-1220(代表)

※ 検査結果については、採血医療機関を経由してお尋ねください。

新生児マススクリーニング検査の承諾書兼申込書

申込日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

大阪府知事 様

「先天性代謝異常等に係る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、検査の受検および国(こども家庭庁)の新生児マススクリーニング検査実証事業へ参加することを了解しました。

_____ 年 ____ 月 ____ 日 出生の

フリガナ

母親氏名 _____

の子どもに対して、

新生児マススクリーニング検査および新生児マススクリーニング検査実証事業に申し込みます。

医療機関名 _____

フリガナ

保護者氏名(自署) _____

保護者住所:〒 _____

電話番号 _____

(里帰り出産等で上記住所と異なる場合の連絡先)

連絡先住所:〒 _____

電話番号 _____

検査済み検体の研究利用承諾書

検査終了後の検体は、大阪府立病院機構大阪母子医療センターで5年間保存します。この期間中に、検査で残った乾燥血液濾紙検体を、所定の匿名化処理を行った上で、検査法の改良や新たな検査法の開発のために利用することがあります。

また、検査済み検体の研究利用で新たな疾患を強く疑う結果が得られた場合に、その結果をお伝えします。

※ただし転居その他の理由で、どうしてもお知らせできない場合もあります。

(承諾する ・ 承諾しない)

新生児マススクリーニング検査の承諾書兼申込書

申込日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

大阪府知事 様

「先天性代謝異常等に係る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、検査の受検および国(こども家庭庁)の新生児マススクリーニング検査実証事業へ参加することを了解しました。

_____ 年 ____ 月 ____ 日 出生の

フリガナ

母親氏名 _____

の子どもに対して、

新生児マススクリーニング検査および新生児マススクリーニング検査実証事業に申し込みます。

医療機関名 _____

フリガナ

保護者氏名(自署) _____

保護者住所: 〒 _____

電話番号 _____

(里帰り出産等で上記住所と異なる場合の連絡先)

連絡先住所: 〒 _____

電話番号 _____

検査済み検体の研究利用承諾書

検査終了後の検体は、大阪府立病院機構大阪母子医療センターで5年間保存します。この期間中に、検査で残った乾燥血液濾紙検体を、所定の匿名化処理を行った上で、検査法の改良や新たな検査法の開発のために利用することがあります。

また、検査済み検体の研究利用で新たな疾患を強く疑う結果が得られた場合に、その結果をお伝えします。

※ただし転居その他の理由で、どうしてもお知らせできない場合もあります。

(承諾する ・ 承諾しない)

新生児マススクリーニング検査の承諾書兼申込書

申込日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

大阪府知事 様

「先天性代謝異常等に係る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、検査の受検および国(こども家庭庁)の新生児マススクリーニング検査実証事業へ参加することを了解しました。

_____ 年 ____ 月 ____ 日 出生の

フリガナ

母親氏名 _____

の子どもに対して、

新生児マススクリーニング検査および新生児マススクリーニング検査実証事業に申し込みます。

医療機関名 _____

フリガナ

保護者氏名(自署) _____

保護者住所:〒 _____

電話番号 _____

(里帰り出産等で上記住所と異なる場合の連絡先)

連絡先住所:〒 _____

電話番号 _____

検査済み検体の研究利用承諾書

検査終了後の検体は、大阪府立病院機構大阪母子医療センターで5年間保存します。この期間中に、検査で残った乾燥血液濾紙検体を、所定の匿名化処理を行った上で、検査法の改良や新たな検査法の開発のために利用することがあります。

また、検査済み検体の研究利用で新たな疾患を強く疑う結果が得られた場合に、その結果をお伝えします。

※ただし転居その他の理由で、どうしてもお知らせできない場合もあります。

(承諾する ・ 承諾しない)

新生児マススクリーニング検査の承諾書兼申込書

申込日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

大阪府知事 様

「先天性代謝異常等に係る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、検査の受検および国(こども家庭庁)の新生児マススクリーニング検査実証事業へ参加することを了解しました。

_____ 年 ____ 月 ____ 日 出生の

フリガナ
母親氏名 _____ の子どもに対して、

新生児マススクリーニング検査および新生児マススクリーニング検査実証事業に申し込みます。

医療機関名 _____

フリガナ
保護者氏名(自署) _____

保護者住所: 〒 _____

電話番号 _____

(里帰り出産等で上記住所と異なる場合の連絡先)

連絡先住所: 〒 _____

電話番号 _____

検査済み検体の研究利用承諾書

検査終了後の検体は、大阪府立病院機構大阪母子医療センターで5年間保存します。この期間中に、検査で残った乾燥血液濾紙検体を、所定の匿名化処理を行った上で、検査法の改良や新たな検査法の開発のために利用することがあります。

また、検査済み検体の研究利用で新たな疾患を強く疑う結果が得られた場合に、その結果をお伝えします。

※ただし転居その他の理由で、どうしてもお知らせできない場合もあります。

(承諾する ・ 承諾しない)