

新生児マススクリーニング検査における実証事業への参加についての説明書

長崎県では、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、これまで有料で行われてきた「新生児オプションスクリーニング」の対象疾患7疾患のうち、2つの疾患を公的な検査対象疾患に追加して、その有効性の実証を行うものです。

1. オプションスクリーニングの主な検査の対象疾患（※詳細はリーフレットに記載）

- ・ライソゾーム病/ Lysosomal Storage Disease (LSD) 5疾患
(ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症 I 型・II 型、ゴーシェ病) 【実証事業対象外】
- ・じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう重症複合免疫不全症/ Severe Combined Immunodeficiency (SCID) 【実証事業対象】
- ・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) 【実証事業対象】

いずれも、早期に発見し、治療することが大切です。

大切な赤ちゃんを守るためにぜひ検査をご検討ください。

2. 費用等

実証事業に参加いただいた方は、上記のうち2疾患(SCID、SMA)に係る検査費用は国及び長崎県が負担します。(ライソゾーム病のみの自己負担ですべての検査が可能です。)

※採血料等は保護者の方の負担となります。詳細は出産施設にお問い合わせください。

3. 新生児マススクリーニング検査に関する情報の研究班(*)への報告と個人情報の保護

新生児マススクリーニング検査(SCID、SMA)の有効性を検証するため、実証事業における県全体の検査数、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。

*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

4. 留意事項

- ・新生児マススクリーニング検査によって、すべての重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症が見つかるわけではありません。
- ・この検査では、重症複合免疫不全症以外にも免疫不全をきたす疾患等が見つかる可能性があります。
- ・この検査はあくまでも「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。