

千葉市新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱

(目的)

第1条 この要綱は、現在、新生児に対して実施されている20疾患の先天性代謝異常等検査に、重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症を加え、疾病を早期に発見し治療につなげることにより、重篤な障害の発生などを未然に防止することを目的として国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（以下「実証事業」という。）を実施するために必要な事項を定めるものである。

(実施主体)

第2条 実証事業の実施主体は千葉市(以下「市」という。)とする。

(検査対象疾病)

第3条 検査対象となる疾病は、次の各号に定める2疾患とする。

- (1) 重症複合免疫不全症 (Severe combined immunodeficiency: SCID。以下「SCID」という。)
- (2) 脊髄性筋萎縮症 (Spinal muscular atrophy: SMA。以下「SMA」という。)

(検査対象者)

第4条 検査対象者は、新生児とする。

(検体検査機関)

第5条 検査は、市が指定する検体検査機関において実施する。

2 市が指定する検体検査機関とは、「先天性代謝異常等の実施について」(平成30年3月30日付子母発0330第2号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知)を参考に、次の各号に掲げる内容を実施できる機関とする。

- (1) 都道府県若しくは指定都市の地方衛生研究所等の機関又は検査を適切に実施できる機関。
- (2) 第6条第3号に掲げる検査を実施できる機関。

(検査の実施方法等)

第6条 検査は、次の各号に掲げる方法により実施する。

(1) 「先天性代謝異常等の実施について」(平成30年3月30日付子母発0330第2号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知。以下「課長通知」という。)に基づき20疾患を対象に実施している先天性代謝異常等検査の検体検査機関で一括して検査体制を構築すること。

(2) 採血

ア 医療機関等は、採血にあたり、あらかじめ本検査の主旨等について、(様式第1号)及び(様式第2号)により保護者に説明のうえ、検査希望の有無を明確にし、同意書(様式第3号)を徴する。同意書は、検体と併せて、検体検査機関へ送付をする。

イ 採血時期は、先天性代謝異常等検査と同時に実施し、先天性代謝異常等検査の採血時の留意事項を守り採血した血液を代謝異常検査用ろ紙にしみ込ませ、同意書とともに早急に検査機関へ送付する。

(3) 検査

- ア 検体検査機関は、医療機関から送付された検体（新生児から採取した血液を代謝異常検査用紙にしみ込ませたもの）について、速やかに検査を行うものとする。
- イ 検査は、別表第1に定める検査方法により行うものとする。
- ウ 採血不備等により検査不能な検体があった場合は、直ちに採血した医療機関に対し再採血を依頼し、再検査を行うものとする。
- エ 検査終了後、検体検査機関は、その結果を速やかに当該医療機関及び市へ通知するものとする。
- オ 異常あるいは異常の疑いのあるものについては、早期治療の重要性にかんがみ、医療機関への通知とともに当該新生児の保護者に対しても迅速かつ的確に伝達されるようにする。特に著しい高値の場合は、可及的速やかに専門医療機関への受診ができるよう適切な処置がとられるよう配慮するものとする。
- カ 検査後の検体の保管期間は、1年間とし、保管期間が終了した検体は、個人情報の保護に留意して速やかに廃棄するものとする。
- キ 検体検査機関は、検査により、対象疾病の患者であると確認された新生児及び保護者の氏名等の情報を市に報告するものとし、市は、把握した情報により患者台帳を作成することとする。
- ク 検体検査機関は、検査結果をこども家庭庁が別に定める様式により、翌月の20日までに市に報告をするものとする。

(精密検査)

第7条 精密検査は、次の各号に掲げる方法により実施する。

(1) 精密検査

マススクリーニング検査によって、要精密検査と判定された児は、市が指定する医療機関において速やかに精密検査を受けるものとする。

(2) 精密検査等を実施する医療機関（以下「精査医療機関」という。）

ア 精査医療機関は次に該当する医療機関を市が指定するものとする。

(ア) SCID、SMA に関する精密検査を実施できるとともに、保護者に対して、精密検査の前後に検査の内容や結果について適切な説明を行う体制が整備されていること。

(イ) 新生児マススクリーニング検査が陽性又は精密検査の結果が陽性だった新生児の保護者やその他の家族に対して遺伝カウンセリングを実施できる体制が整備されていること。

(ウ) 精密検査の結果が陽性だった新生児に対して、遅滞なく治療を実施できる体制が整備されていること。また、当該精査医療機関で治療が実施できない場合には、治療可能な医療機関を紹介できること。

(エ) 精密検査児の追跡調査等に協力ができること。

イ 精査医療機関への登録を希望する医療機関は申出書（様式第4号）を記載し、市長へ提出することとする。

ウ 精査医療機関は、対象疾患の精密検査の検査結果について、こども家庭庁が別に定める様式により翌月の15日までに検体検査機関へ提出をすることとする。

エ 精査医療機関は、要精査児及び患児に対する診断、治療、経過などに関する継続的情報収集を行い、併せて、市や医療機関相互において意見交換を行うものとする。

オ 精査医療機関の登録から辞退する場合は、辞退届（様式第5号）を記載し、市長へ提出することとする。

（精度管理について）

第8条 市は、検査精度を保つため、適当と認める外部精度管理機関に精度管理を委託する。

（検体の目的外使用について）

第9条 採取した検体は、実証事業の目的のみに使用することとし、目的外の転用や第三者への提供は行わない。

2 医療機関が実証事業の目的を逸しない範囲で検査に使用するなどの理由で検体提供を希望する場合は、医療機関が保護者の同意書（様式第7号）を添えて市に依頼書（様式第6号）を提出し、市は内容を審査して検体提供の可否を判断し回答書（様式第8号）を医療機関に送付する。

3 市は、前項の規定に基づき、検体の提供を承諾した場合は、検体検査機関に回答書の写しを送付し、検体検査機関から医療機関に検体の送付を依頼する。

（周知徹底）

第10条 市は、実証事業の意義が妊産婦等に十分理解されるよう、あらゆる機会を活用し、実証事業の周知徹底を図るものとする。

（実施上の留意事項）

第11条 実証事業の実施にあたっては、責任ある体制を確保し、対象者の個人情報の保護には十分留意するものとする。

（経費の負担）

第12条 実証事業に関する経費のうち、第6条第3号に規定する検査に要する経費等については市の支弁とする、ただし、医療機関等における採血料、精密検査及び治療に要する費用については保護者負担とする。

（国への報告）

第13条 市は、保護者から同意取得した新生児に係る新生児マススクリーニング検査の結果及び精密検査の結果等（検査実施数、検査異常者数（疑いを含む）、疾病別患者数等）を把握し、国等を通じて研究班へ報告する。報告は3か月ごとに、こども家庭庁が別に定める様式により、別に定める期日までに報告を行うものとする。

2 国等への報告後に、精密検査中の児の結果が判明した場合など、新たな情報が得られた

場合は、次の報告時に数字を更新して再度提出するものとする。

(補 則)

第14条 この要綱に定めるもののほか、実証事業の実施に関して必要な事項は保健福祉局長が定める。

附 則

(施行期日等)

この要綱は、令和6年2月8日から施行し、令和6年3月1日以降に採血を実施した検査に適用する。

別表第1 検査方法一覧

検査対象疾病	検査方法
・重症複合免疫不全症 ・脊髄性筋萎縮症	リアルタイムポリメラーゼ連鎖反応 (real-time Polymerase Chain Reaction : PCR)

(様式第1号)

(表)

Memo

赤ちゃんのことや、検査、病気のことで
気になることや聞きたいことなど
書いておきましょう





病名について、さら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。

【脊髄性筋萎縮症(SMA)について】
<https://www.sma-rt.org/sma.html>

【重症複合免疫不全症(SCID)について】
<https://pidj-nbs.jp/scid.html>

お問い合わせ

- 実証事業に関するお問い合わせ
千葉市健康福祉部健康支援課母子保健班
TEL:043-238-9925
- 検査に関するお問い合わせ
公益財団法人ちば県民保健予防財団
TEL:043-245-8658 (検査部代表)

受託検査機関:公益財団法人ちば県民保健予防財団
(登録衛生検査所:千後第16号)
千葉市美浜区新港32番地14

2024年07月
SMA/SCID



赤ちゃんの
健やかな成長のために
お母さんが
いそいそと
がんばる日々

**脊髄性筋萎縮症
重症複合免疫不全症
検査を受けましょう**

この検査は無料で受けられます



公益財団法人
ちば県民保健予防財団

(裏)

脊髄性筋萎縮症

SMA

脊髄性筋萎縮症(Spina: Muscular Atrophy, SMA)は、生まれつきSMN1という遺伝子に問題があることが原因で、十分な量のSMNタンパクを産生することができないため、脊髄の前角細胞(運動ニューロン)が変性し、進行性の筋力低下および筋萎縮を引き起こします。

治療をしないと乳児期に運動発達がとまり、哺乳、食・物の飲み込み、呼吸ができなくなり、死亡する病気で

具体的な症状

- 全身に筋力低下がみられ、背が伸びない、お座りができないなど、運動発達の遅れがみられます。
- 呼吸するときに必要な筋肉が弱いため、咳の力が弱い、呼吸が浅く弱いことがあります。
- 母乳やミルクを飲みきれない、窒息を起こしやすなどの低下障害がみられることがあります。

重症複合免疫不全症

SCID

重症複合免疫不全症(Severe Combined Immunodeficiency, SCID)は、生まれつき免疫に関与する遺伝子に問題があることが原因で、免疫細胞(T細胞やB細胞など)がうまく働かず、感染症をくり返したり、重症化したりします。

治療をしないと、多くは生後1年以内に死亡する病気で

具体的な症状

- 健康であれば感染しないような病原体による感染をくり返します。
- 肺炎・髄膜炎・敗血症などの重症感染症を起こします。

“大切なお子さま”を守るために
検査を受けましょう!

検査方法

新生児マススクリーニング

すべての赤ちゃんを対象に公費負担でおこなわれます。

**脊髄性筋萎縮症検査
重症複合免疫不全症検査**

国の実証事業として実施します。保護者が同意された場合は、検査料は無料です。
追加の費用はなく、新生児マススクリーニング検査に併った採血で、重新し検査します。病気の早期発見・早期治療につながるため、検査を受けるとおすすめてします。

検査後の流れ

異常が見つからなかった場合

1ヵ月経過までに結果をお返します。

軽度の異常が見られた場合

出生された医療機関にて再度採血をして、再検査を受けていただきます。
再検査で正常と判断されれば、心配はありません。

病気が疑われる結果が出た場合

主治医を通じてご連絡させていただき、主治医から専門医療機関(千葉県こども病院または千葉大学医学部附属病院)を紹介いたします。そこで診断が確定した場合、治療を始めます。

※国・県費ではありません。

赤ちゃんはどんなにつらくても、言葉で伝えることはできません。手遅れになるまえに…

“早く見つけてあげる”お母さんがいまできることです。



Q&A

Q 検査費用はかかりませんか?
A 国の実証事業にご同意いただければ無料で検査を受けられます。同意されない場合でも、自分で検査を受けることができます。

Q 検査は必ず受けなければいけないのですか?
A 検査を受けるかどうかはあなたの自由意志です。病気の早期発見するための検査を受けることをおすすめてします。

Q 遺伝カウンセリングについて教えてください。
A 病気が疑われる結果が出た場合、紹介先の千葉県こども病院遺伝診療センターまたは千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部で遺伝カウンセリングを受けていただき、詳しい説明いたします。

(様式第2号)

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

新生児マススクリーニング検査の対象疾患に

せきずいせいきんいしゆくしょう

じゅうしょうふくごうめんえき ふ ぜんしょう

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の説明書

千葉県では、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、これまで実施されてきた、20 疾患を対象とする「新生児マススクリーニング検査」において、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)) 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検査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

1. 新生児マススクリーニング検査とは

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検査は、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20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。

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)

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)

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下記をご覧ください。

- ・ 脊髄筋萎縮症 (SMA) : <https://www.sma-rt.org/sma.html>



- ・ 重症複合免疫不全症 (SCID) : <https://pidj-nbs.jp/scid.html>



3. 検査開始から検査結果報告までの流れ

従来 of 新生児マススクリーニング検査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。

出生医療機関で採血→検査機関で検査→検査機関から出生医療機関へ結果報告

●検査異常なし →保護者に報告をして終了

●当該疾患の疑いあり→保護者への連絡

→精査医療機関を受診→精密検査→最終結果を保護者へ報告

4. 費用等

実証事業に参加いただいた方は、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検査に関する情報のこど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。

6. 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。
- ・ 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。

7. 検査に関する同意

検査に同意される場合は、「①署名欄」、「②検査の為の情報」にご記入ください。

(様式第3号)

同意書

本実証事業に

- 参加する（検査料無料）→「①署名欄」と「②検査のための情報」に記入
- 参加しないが有料での検査希望→「②検査のための情報」のみに記入

① 署名欄

私はこの実証事業に参加するにあたり、説明書に記載されている項目などについて十分な説明を受けました。内容を理解し了承しましたので、この実証事業に参加することについて同意します。

同意日：(西暦) _____ 年 _____ 月 _____ 日

(保護者) 氏名： _____ (自署)

※署名のない場合は、有料で検査を行います。料金は、分娩医療機関におたずねください。

②検査のための情報

医療機関名：

お母さんの氏名：

お子さんの出生日：(西暦) _____ 年 _____ 月 _____ 日

お子さんの性別： 男 ・ 女

※情報は、検査結果の提供のためにのみ使用します。

実証事業に関する問合せ（実施主体）
千葉県健康福祉部健康支援課母子保健班
〒260-0025
千葉県中央区問屋町 1-35
千葉ポートサイドタワー 11F
電話：043-238-9925

検査に関する問合せ（検査委託機関）
公益財団法人ちば県民保健予防財団
検査部一般検査課代謝異常検査室
〒261-0002
千葉県美浜区新港 32 番地 14
電話：043-246-8658

(様式第4号)

申 出 書

千葉市長 様

当院を千葉市新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の精密検査医療機関としていただきたいので申し込みます。

なお、千葉市新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱に記載のある下記事項すべてを満たしていることを申し添えます。

記

※該当項目にチェック☑を入れてください。

- SCID、SMA に関する精密検査を実施できるとともに、保護者に対して、精密検査の前後に検査の内容や結果について適切な説明を行う体制が整備されていること。
- 新生児マススクリーニング検査が陽性又は精密検査の結果が陽性だった新生児の保護者やその他の家族に対して遺伝カウンセリングを実施できる体制が整備されていること。
- 精密検査の結果が陽性だった新生児に対して、遅滞なく治療を実施できる体制が整備されていること。また、当該精密検査医療機関で治療が実施できない場合には、治療可能な医療機関を紹介できること。
- 精密検査児の追跡調査等に協力ができること。

精密検査項目（該当項目に○印をお願いします。）

1. 重症複合性免疫不全症
2. 脊髄性筋萎縮症

医療機関名： _____

所在地： _____

TEL/FAX： _____

申出者氏名： _____

年 月 日

医療機関所在地
医療機関名
代表者氏名

印

(様式第5号)

辞 退 届

千葉市長 様

当院は千葉市新生児マススクリーニング検査に関する実証事業要綱に記載のある下記の項目に該当しなくなったため辞退いたします。

記

※該当しなくなった項目にチェック☑を入れてください。

- SCID、SMA に関する精密検査を実施できるとともに、保護者に対して、精密検査の前後に検査の内容や結果について適切な説明を行う体制が整備されていること。
- 新生児マススクリーニング検査が陽性又は精密検査の結果が陽性だった新生児の保護者やその他の家族に対して遺伝カウンセリングを実施できる体制が整備されていること。
- 精密検査の結果が陽性だった新生児に対して、遅滞なく治療を実施できる体制が整備されていること。また、当該精査医療機関で治療が実施できない場合には、治療可能な医療機関を紹介できること。
- 精密検査児の追跡調査等に協力ができること。
- その他

[]

医療機関等

医療機関名： _____

所在地：〒 _____

TEL/FAX： _____

申出者氏名： _____

年 月 日

医療機関所在地
医療機関名
代表者氏名

印

(様式第6号)

年 月 日

千葉市長 様

(医療機関所在地)

(医療機関名)

(代表者氏名)

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業に係る検体の
提供について (依頼)

このことについて、下記の対象者の検体について、当医療機関での検査に使用するため、
提供くださるようお願いします。

記

1 対象者

氏 名： 性 別： 男・女

生 年 月 日：

採血医療機関名：

採 血 月 日：

2 検査の目的と検体の必要性について

検 査 目 的：

検 査 内 容：

検 体 の 必 要 性：

3 添付書類

保護者の同意書 (様式第7号)

担当医師氏名

連絡先電話番号

(様式第7号)

年 月 日

千葉市長 様

(保護者氏名)

(住所)

(連絡先)

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業に係る検体の提供について

このことについて、先天性代謝異常等検査のために採取した検体を、下記医療機関での検査に使用することに同意します。

記

1 子の氏名、性別、生年月日

氏 名： _____

性 別： 男・女 _____

生年月日： _____ 年 _____ 月 _____ 日

2 検査医療機関名

(様式第8号)

年 月 日

様

千葉市長

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業に係る検体の提供について（回答）

年 月 日付けで貴施設から依頼のあった下記の検体について、検体提供を承諾する（しない）こととしましたのでお知らせします。

なお、個人情報の保護について、十分御注意いただきますようお願いいたします。

検体は検査機関から送付いたします。

記

氏 名： 性 別： 男・女

生 年 月 日：

採血医療機関名：

採 血 月 日：

(承諾しない場合)

承諾できない理由：

問い合わせ先

千葉市健康福祉部健康支援課

母子保健班

電話 043-238-9925