

先天性代謝異常等検査事業（新生児マススクリーニング）における
「説明・同意書の記載内容の標準化」に関するご協力をお願い

各自治体の新生児マススクリーニング「中核医師」の先生方へ

わが国の先天性代謝異常等検査事業（新生児マススクリーニング）は、1977 年度から国の事業として開始された後、2001 年度からは一般財源化されて自治体事業となっています。当初 6 疾患だった検査対象は現在、20 疾患に拡大していますが、個々の疾患頻度は非常に低いため、自治体単位での患者数は非常に少なく、事業の有用性検証と質的向上のために、発見患者情報を全国的に集約する方法・枠組みの構築が望まれます。

また、スクリーニング検査を終えた新生児血液濾紙検体は、長期間に亘る保存が可能であり、わが国で生まれた子供たちを網羅する貴重な生体試料と言えるものです。これを一定期間保管し、各種の研究倫理関連法令に則って利用することができれば、スクリーニング検査技術の開発や、子供たちの医療・保健の向上などに役立つものと期待されます。

これらの点に関する各自治体の対応は様々であり、地域間の相違を解消するための基盤として、スクリーニング検査の説明・同意書の標準的内容として、以下のような項目が記載されるようにしたいと考えます。

- ・ ○○（自治体名）では、新生児マススクリーニングで要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行いません。精密検査病院の協力によって、本当に病気が確認されたか、そうであれば早期発見によって健康に育っているか、などを調べます。この調査を続けることで、新生児マススクリーニングをよりよいものにしていくことが可能となります。
- ・ 残った検体は○年間保存し、スクリーニング検査の改善や、母子保健・疾病予防の向上などのために利用させていただく可能性があります。具体的には、個々の利用目的ごとに、医学倫理や個人情報保護等に関する法令に従って可否が決定され、実施に際しては拒否の機会が適切に提供されます。

つきましては、お勤めの地域の「新生児マススクリーニング連絡協議会」での議論に付して、ご検討願えますでしょうか。ご多忙のところ恐れ入りますが、ご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

2020 年度 成育医療研究開発費

「自治体の枠を超えた新生児マススクリーニングの標準化・効率化に関する研究」

主任研究者 但馬 剛

国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長

分担研究者 濱田 淳平

所属・職名 愛媛大学大学院医学系研究科小児科学 講師

第4回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議 プログラム

2021年2月5日金曜日13:00~15:50 ZOOMによるオンライン会議

<https://zoom.us/j/98975869606?pwd=V25sOTBaNIE4QIR0U21YRkpVTGpDdz09>

ミーティングID: 989 7586 9606 パスコード: 404570



司会進行：但馬 剛（国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長）

参加者：新生児マススクリーニング関連部署、自治体中核医師、自治体担当者、その他

会議概要説明とあいさつ

(13:00~13:30)

13:00 開会のあいさつ・会議の概要説明

山口 清次（島根大学小児科・特任教授）

13:05 日本マススクリーニング学会あいさつ

大浦 敏博（日本マススクリーニング学会・理事長）

13:10 厚生労働省あいさつ

小林 秀幸（厚生労働省母子保健課・課長）

13:15 日本公衆衛生協会あいさつ

北川 定謙（日本公衆衛生協会・名誉会長）

I. マススクリーニング関連情報紹介

(13:30~14:10)

13:30 全国ネットワーク会議の今後の在り方

山口 清次

（島根大学小児科・特任教授、タンDEMマス・スクリーニング普及協会・理事長）

13:50 新規疾患スクリーニングの現状と課題

但馬 剛

（国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長）

II. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

(14:10~14:50)

14:10 「愛知県のマススクリーニングの現状と課題」 伊藤 哲哉（藤田医科大学小児科・教授）

14:30 「鹿児島県のマススクリーニングの現状と課題」 丸山 慎介（鹿児島大学小児科・助教）

-----休憩（10分）-----（14:50~15:00）

III. マススクリーニングのトピックス

(15:00~15:50)

15:00 「SCIDスクリーニングの現状」

村松 秀城（名古屋大学小児科・講師）

15:20 「SMAスクリーニング試験研究の現状」

羽田 明（千葉大学予防医学センター・特任教授）

15:40 総括・事務連絡・閉会

但馬 剛

（国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長）

※各演者の講演時間=20分：発表15分+討論等5分という目安です。

※本会議は、2020年度成育医療研究開発費「自治体の枠を超えた新生児マススクリーニングの標準化・効率化に関する研究」（主任研究者：但馬 剛）によって開催します。

企画・主催 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室（室長：但馬 剛）

協力 NPO 法人 タンDEMマス・スクリーニング普及協会 / 一般財団法人 日本公衆衛生協会

問い合わせ先（事務局） ● 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室

TEL: 03-5494-7120 (内) 4274 FAX: 03-5494-7203

◆ 北澤 温子(事務担当) kitazawa-ha@ncchd.go.jp

◆ 但馬 剛(室長) tajima-g@ncchd.go.jp

● NPO 法人 タンDEMマス・スクリーニング普及協会

TEL: 0853-20-2219

◆ 古居みどり(事務担当) pedms@med.shimane-u.ac.jp

◆ 山口 清次(理事長) seijiyam@med.shimane-u.ac.jp

(様式第1号)



【コピー可】

先天性代謝異常検査等依頼書

(採血機関) 徳島大学病院 殿

年 月 日出生の

(保護者氏名) (続柄) (子の名前)

男 女

に対し、先天性代謝異常等の疾患の早期発見のため検査を実施して下さるよう依頼します。

年 月 日

保護者

現住所

TEL

氏名 (印)

退院後の連絡先

住所

TEL

参考資料

保護者の方へ

赤ちゃんの健康のため

ぜひこの検査をおすすめします！

徳島県

赤ちゃんに、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症、クレチン症がある場合、これを早期に発見し治療を行えば、心身障害等の発生を予防することができます。

これらの病気を発見するために生まれて4～6日頃（お乳をよく飲みはじめて3～4日すぎた頃）、赤ちゃんの足の裏から少し血液をとって検査する方法があります。ぜひこの時期に検査を受けられるようにおすすめします。

なお、検査を希望される方は右の検査依頼書に記入して、医療機関に提出されると受けることができます。

- (注) 1. 再検査又は精密検査が必要な場合は、速やかに医療機関又は保健所から連絡いたします。
- 2. 検査料は、徳島県の負担ですが、採血料、指導管理費及び、ろ紙送付料は、検査申込者の負担となります。

拡大新生児マススクリーニング検査

パンフレットと申込書

拡大新生児マススクリーニングってなに？

現在、日本での新生児マススクリーニング検査は、厚生労働省の通知に基づき、自治体が主体となり実施されている公的事業で、対象疾患は先天代謝異常症を多く含む20疾患です。

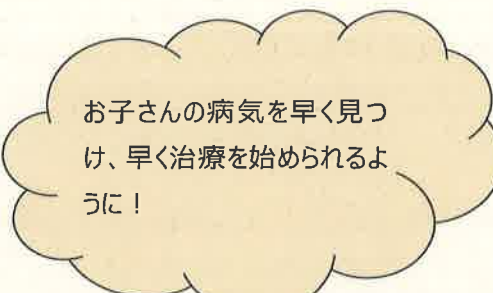
今回の拡大新生児マススクリーニング検査は、従来の新生児マススクリーニング検査の対象になっていない重症複合免疫不全症（SCID）の検査です。

この疾患は、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、感染症を繰り返す病気です。

命に関わる疾患ですので、早く見つけて、治療をはじめることが大切です。

検査にかかる費用は自己負担となります。

費用の詳細については、出産された医療機関にお尋ねください。



お子さんの病気を早く見つけ、早く治療を始められるように！



拡大新生児マススクリーニング検査の受け方

当パンフレットを必ずお読みください。

検査内容等に同意いただけましたら、申込書にご記入ください。

産科医療機関に申込書をご提出ください。

拡大新生児マススクリーニング検査 Q&A

Q1 : マススクリーニング検査とは？

大多数の赤ちゃんの中から、病気の人が多い集団（陽性集団）と病気の人がほとんどいない集団（陰性集団）を分けて、早期治療に繋げる検査です。結果が陽性の場合は、さらに詳しい検査を行う必要があります。

Q2 : 拡大マススクリーニング検査はどのような検査？

現在、行われている新生児マススクリーニング検査は、厚生労働省の通知に基づき、各自治体が主体となり実施されている公的事業であり、対象疾患は先天代謝異常症を多く含む 20 疾患です。（検査料は公費負担ですが、採血料は自己負担になります）

今回の拡大新生児マススクリーニング検査は、従来の新生児マススクリーニング検査の対象疾患に含まれていない重症複合免疫不全症（SCID）の検査で、全額自己負担となります。

Q3 : 重症複合免疫不全症（SCID）はどのような病気？

重症複合免疫不全症（SCID）は、いろいろな免疫不全症のなかでも、一番重症なタイプです。免疫を担当するリンパ球の中で一番の働き者である T 細胞と B 細胞が、何らかの理由で両方とも働かなくなってしまう、あらゆる感染症にかかりやすくなってしま病気が SCID です。

稀な病気で、出生 10 万人のうち 1 人か 2 人しかこの病気の方はおられません。慢性の下痢、繰り返す重症感染症（肺炎など）、体重増加不良などの症状が赤ちゃんのうちからみられる場合に疑わなければならない病気です。この病気はできるだけ早く治療を始めること（造血幹細胞移植など）が必要です。

Q4：もし病気だったら、予防接種はどうなるの…？

重症複合免疫不全症（SCID）の患者では、生ワクチンは接種してはいけません。

例えば BCG の接種後に、SCID であると判明した場合には、BCG 菌による重症の全身感染症がおこる可能性があるため、特に症状がなくても抗結核薬をすぐに使う必要があります。

2020 年 10 月から日本でもロタウイルスに対する生ワクチンが乳児期に接種されるようになるため、こちらも注意が必要です。

Q5：この検査って、具体的にはどうやって受けるの？

申込書に必要事項を記入して、産科医療機関に提出して下さい。産科医療機関が赤ちゃんの採血をして、一般財団法人大阪市環境保健協会（代謝異常検査室）が検査をします。

検査結果は 1 か月健診の時に お渡ししますが、異常があった場合などはおすぐにご連絡します。

Q6：赤ちゃんへの負担は？

採血では、赤ちゃんの足のかかとから数滴の血液を取ります。
ごく少量の採血量なので、赤ちゃんにほとんど負担はありません。

Q7：必ず受けないといけない検査なの？

拡大新生児マススクリーニング検査は任意検査です。
検査を受けるかどうかは保護者様の自由意思で決められ、強制されることはありません。

Q8：検査料はいくらかかるの？

検査にかかる費用は自己負担となります。
費用の詳細については、出産される医療機関にお尋ねください。

Q9：病気なら病院ですぐにわかるのでは？

見た目は元気な赤ちゃんでも、発見するのが難しい病気を持っている場合があります。この様な病気を、なるべく早く、症状が出ないうちに見つけることで、発症の予防や適切な治療に結びつけることができます

Q10：拡大新生児マススクリーニング検査で「再検査」と言われたけど、病気なの？

病気の可能性もありますが、再検査の赤ちゃんがすべて、病気を疑われているとは限りません。赤ちゃんの体調など、病気以外にもいろいろな原因で正しい検査結果を出せないことがあります。再検査とは、「正確に判断できなかったので、もう一度検査させてください」ということです。

Q11：では、「精密検査」になったら病気ということ？

必ずしもそうとは限りません。拡大新生児マススクリーニング検査だけでは赤ちゃんが本当に病気かどうかはわからないので、専門のお医者さんに詳しく診てもらい、「精密検査」によって、病気かどうかの判断をすることが必要になります。

Q12：もし病気だったら、赤ちゃんはどうなるの…？

拡大新生児マススクリーニング検査で見つかる重症複合免疫不全症（SCID）の多くは、早いうちに発見することで発症を予防したり、治療することができます。赤ちゃんに病気が見つかったときには、専門のお医者さんをご紹介させていただき、きちんと治療を受けてもらえるように支援することが、拡大新生児マススクリーニング検査の役割です。

保護者の皆様へ

～拡大新生児マススクリーニング検査のお申し込みについて～

検査をお申し込みの際は、パンフレットと以下の説明をお読みにになり、【拡大新生児マススクリーニング検査申込書】に必要事項をご記入の上、出産される医療機関に提出してください。

【個人情報の保護について】

拡大新生児マススクリーニング検査の実施により得られる個人情報は「一般財団法人大阪市環境保健協会個人情報保護規程」に従って厳重に管理しています。また、検査の実施で得られた成果は、学会や論文で報告したりホームページで紹介することがありますが、赤ちゃんの名前などの個人情報を公表することはない、ご本人とご家族様のプライバシーは厳密に守ります。

【拡大新生児マススクリーニング検査終了後の検体の取扱について】

検査終了後の検体は、一般財団法人大阪市環境保健協会（代謝異常検査室）で一定期間保存します。この期間中に検査で残った乾燥血液ろ紙検体を所定の匿名化処理を行った上で、検査精度の向上、検査法の改良や他の病気の検査法の開発等の貴重な試料となります。

保護者の皆様には、申込書にご記入の祭、検査終了後の検体の利用についてご承諾くださいますようお願い申し上げます。また、一度承諾して頂いた場合でも、いつでも自由意思に基づいて撤回することができます。承諾を撤回される場合は、撤回書に署名の上、「一般財団法人大阪市環境保健協会（代謝異常検査室）」まで郵送して下さい。撤回された場合でも、不利益を被ることはありません。

【拡大新生児マススクリーニング検査について】

現在、日本での新生児マススクリーニング検査は、厚生労働省の通知に基づき、各自治体が主体となり実施されている公的事業であり、対象疾患は先天代謝異常症を多く含む20疾患です。

今回の拡大新生児マススクリーニング検査は、従来の新生児マススクリーニング検査の対象になっていない重症複合免疫不全症（SCID）の疾患です。この疾患は、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、感染症を繰り返す病気です。命に関わる疾患ですが、早く見つけて、造血幹細胞移植の治療を受ければ、健康に生きられる可能性が高まります。

しかし、検査の性質上、本検査で異常が認められなかった場合も疾患を完全に否定することはできません。一方、正常の方や治療の必要のないごく軽症の患者さんが検査では異常と判定される場合も有ります。また、重症の方では発見時期や治療の開始時期などにより、十分な治療効果が得られないことがあります。

【検査費用について】

検査にかかる費用は自己負担となります。
費用の詳細については、出産される医療機関にお尋ねください。

【検査の方法・結果の連絡方法について】

現行の新生児マススクリーニング検査と同時に、足の裏からごく少量の血液を採取して行います。

採取した血液は、医療機関から一般財団法人大阪市環境保健協会（代謝異常検査室）に送られ検査します。

検査結果は、採取した医療機関の主治医から説明があります。
正常の場合、結果の説明方法・時期は医療機関によって異なりますのでご確認ください。

異常が疑われた時は、直ちに採取した医療機関を通じてご連絡します。
精密検査が必要になった場合は、採取した医療機関等の主治医の指示に従って、速やかに精密検査機関に受診ください。

お問合せ先：一般財団法人大阪市環境保健協会
臨床検査課 代謝異常検査
〒540-0008 大阪府中央区大手前2丁目1番7号
大阪赤十字会館7階
電話：06-4792-7221（代謝異常検査 直通）
FAX：06-4792-7076（代表）



拡大新生児マススクリーニング検査申込書（同意書）

_____年 ____月 ____日

一般財団法人 大阪市環境保健協会 へ

私は、【拡大新生児マススクリーニング検査】について、パンフレットと説明書を読み、医療機関から十分な説明を受け、以下の項目について十分理解し、同意しますので、拡大新生児マススクリーニング検査を申し込みます。

- この検査の目的、意義、実施方法、予測される危険。
- 検査費用について自己負担が生じること。
- 個人情報の保護には、十分な配慮がされていること。
- 結果のお知らせ方法。
- 検査終了後の試料の保存・利用の方法。

- ご氏名(保護者様): _____ (赤ちゃんとの続柄 _____)
- ご住所: _____
- 赤ちゃんの生年月日: _____年 ____月 ____日
- 出産医療機関名: _____

拡大新生児マススクリーニング検査済み検体の研究利用承諾書

検査終了後、一般財団法人大阪市環境保健協会（代謝異常検査室）で血液検体を一定期間保管します。検査で残った血液ろ紙検体を、所定の匿名化処理を行った上で、検査法の改良や他の病気の検査法の開発に用いられることについて。

承諾します • **承諾しません**

(どちらかを○で囲んでください)

- ◇ 個人情報の保護には十分に配慮しています。
- ◇ 研究利用の項目に承諾いただけなかった場合であっても、不利益を被ることはありません。

← 切取り線 (折目を折って切り取ってください)

撤回書

(拡大新生児マススクリーニング検査済み検体の研究利用)

_____年 ____月 ____日

一般財団法人 大阪市環境保健協会 へ

私は、拡大新生児マススクリーニング検査の使用済み検体の研究利用を
_____年 ____月 ____日に了承しましたが、これを撤回します。

- ご氏名(保護者様): _____ (赤ちゃんとの続柄 _____)
- ご住所: _____
- 赤ちゃんの生年月日: _____年 ____月 ____日
- 出産医療機関名: _____