

せきずいせいきんいしゆくしょう

脊髄性筋萎縮症 (SMA)・重症複合免疫不全症 (SCID)

じゅうしょうふくごうめんえき ふ ぜんしょう

スクリーニング検査のご説明

京都府では、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、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、精密検査の結果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

【検査対象疾患】

せきずいせいきんいしゆくしょう

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

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。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。

SMA : <https://www.sma-rt.org/sma.html>



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 (SCID)

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。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。

SCID : <https://pidj-nbs.jp/scid.html>



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。疾患や治療に関する詳しい情報は、上記のURLもしくはQRコードから御確認ください。

【検査方法】

- 従来の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。また、新たな費用負担が発生することはありません。
- 精密検査が必要になった場合の対応は、従来の新生児マススクリーニングと同様です。
- 検査の申込は、医療機関備え付けの申出書に必要事項を記載の上、お申込みください。

【その他の留意事項】

- ・この検査によって、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。
- ・この検査はスクリーニング検査です。脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症以外の疾患が見つかる可能性があります。また、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。