



# 神奈川県 拡大新生児マススクリーニング説明書



2022年4月1日より神奈川県内で出生した新生児について拡大マススクリーニング（「重症複合免疫不全症」と「脊髄性筋萎縮症」）の有料の任意検査を開始いたします。いずれも早期診断が難しいため、検査によって早く見つけて治療を行うことで、病気の発症を未然に防止することや症状の進行を抑えることが期待できます。

## ●対象疾患

重症複合免疫不全症（じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう）（SCID）  
脊髄性筋萎縮症（せきずいせいきんいしゆくしょう）（SMA）

## ●対象者

2022年4月1日以降に神奈川県内の本事業に参加する施設で出生し、保護者が検査を希望した新生児

## ●方法

拡大新生児マススクリーニングは公費で行われている新生児マススクリーニング検査と同時に受けることが出来るので、赤ちゃんへの負担を最小限にできます。

## ●重症複合免疫不全症（じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう）（SCID）

重症複合免疫不全症は、免疫不全症（免疫が機能しない病気）のなかで最も重いタイプで、乳児期早期から重症な感染症に罹患する病気です。肺炎、中耳炎、髄膜炎、敗血症などを引き起こしますが、感染症が発症するまで診断することは困難です。アメリカや台湾、日本の一部の地域ではすでにこの検査が行われており、多くの赤ちゃんが早く診断され、助かっています。

## ●脊髄性筋萎縮症（せきずいせいきんいしゆくしょう）（SMA）

全身の筋力低下を示す進行性神経筋疾患です。発生頻度は非常に稀（1万人に1人）、その半数が重症型です。SMN1という遺伝子の欠失が主な原因で、運動神経や筋肉が育たず筋力が低下していく病気です。早期診断が難しい疾患です。数年前まで治療法のない病気でしたが、早期治療が有効な新薬が開発され治療可能な病気になりました。

## Q. 検査は必ず受けなければいけないのですか？

検査を受けるかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。別紙の説明同意書についてご理解いただいた上で、ご参加いただける場合は、これまでの検査同意に加えて、研究検査への同意書に署名をお願いします。同意しないからといって、それを理由にあなたが不利益をこうむることは一切ありません。また、一旦同意した場合でも、検査を受ける前ならば、文書をご提出いただくことで、いつでも同意を撤回することができます。

## Q. 検査費用はかかりますか？

検査は任意のため、費用は自費です。（検査にかかる費用については、現在受診されている医療機関にお問い合わせください。）

## Q. どんな方法で検査するのですか？

検査方法は、新生児マススクリーニングと同じです。生後数日後の赤ちゃんのかかとかから少しだけ採血しますので危険ではありません。採血は、マススクリーニングと同じタイミングで行います。新たな採血は必要ありませんので、赤ちゃんへの負担はありません。

## Q. 検査の結果について

正常の場合は、採血の日からおおよそ1ヶ月程度で採血した医療機関に結果を郵送します。

確実に正常と判断できないときに、念のためもう一度、再採血をすることがあります。（追加の検査代金は発生しません）

病気が疑われたときは、直ちに採血した医療機関を通じてお知らせします。その際に精密検査による診断や治療ができる医療機関をご紹介します。

## Q. 病気が判明した際の医療費はどうなりますか？

保険診療の範囲内で行われます。

お子さんは乳児医療や医療の助成制度を利用することができます。

詳しくは受診先の医療機関でご相談ください。