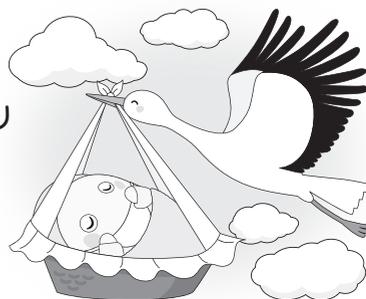


保護者の皆さんへ

先天性代謝異常等検査を受けましょう

（新生児マススクリーニング検査）

見かけは元気な赤ちゃんであっても、生まれつき、病気を持っていることがあります。病気の中には、早く見つけて、治療することにより障がい の発生を防ぐことのできるものがあります。そのような病気を発症する前に見つけて、すぐに効果的な治療（主として特殊栄養食）を始めるための大切な検査です。



対象となる疾患

先天性代謝異常症（糖、アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症）と先天性甲状腺機能低下症及び先天性副腎過形成症の内分秘疾患の20疾患を対象に検査を実施しています。ただし、検査によりこれ以外の先天性代謝異常症が見つかる場合もあります。

検査の方法

赤ちゃんが生まれて4～6日目に足のうらからごくわずかの血液をとって検査が行われます。

検査の費用

この検査のための費用は、採血・指導料は有料、検査料は無料となっています。保護者の方の住所が京都市・他府県であっても京都府が検査料を負担します。

申込方法

医療機関備え付けの申出書に必要事項を記載の上、お申し込みください。

結果の連絡

検査の結果、万一異常の疑いがある場合は、医療機関からご連絡いたします。特に連絡がない場合は、1か月健診などでお知らせします。（医療機関によって取り扱いが異なる場合があります）。

〈個人情報取扱いについて〉

府では、病気の赤ちゃんを確実に発見し適切な治療に結びつけることができたか検査の有効性を評価するために、検査結果、確認検査結果、療養支援状況を集積・分析し検討することとしています。

なお、検査の実施や検査後のご支援などで、把握した赤ちゃんや保護者のお名前等の個人情報は、個人情報保護に関する法律に従って厳重に管理しますので、どうぞご了解ください。

（お問い合わせ） 京都府健康福祉部こども・子育て総合支援室 ☎075-414-4727

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」に参加しています。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://pid-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。