

令和6年3月11日

一般社団法人広島県医師会長 様

広島県健康福祉局子供未来応援課長
(〒730-8511 広島市中区基町 10-52)
広島市こども未来局こども・家庭支援課母子保健担当課長
(〒730-8586 広島市中区国泰寺町一丁目 6-34)

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
説明書及び同意書の再送付について (通知)

本県の母子保健行政の推進については、平素から御理解と御協力をいただき厚くお礼を申し上げます。
このことについては、令和6年2月29日付けで通知したところですが、その後の関係機関との調整を
踏まえ、各分娩取扱施設での御負担の軽減のため、県市共通の説明書及び同意書の様式を別記様式第1
号のとおり決めました。

各分娩取扱施設には、別紙写しのとおり通知していますので、御承知おきください。

なお、下記に記載の関係機関には別に通知しています。

(関係機関通知先)

一般社団法人広島市医師会、一般社団法人安佐医師会、一般社団法人安芸地区医師会、広島県産
婦人科医会、広島市臨床産婦人科医会、広島県小児科医会、広島市小児科医会、一般社団法人広島
県助産師会、一般社団法人広島市医師会臨床検査センター、広島大学病院、各分娩取扱施設、県保
健所(支所)、市町母子保健主管課

【広島県(保護者の住所地が広島市以外(県外含む)の場合)】

担当: 子供未来応援課プラン推進グループ

電話: (082) 513-3171 (ダイヤル)

(担当者 吉村)

【広島市(保護者の住所地が広島市の場合)】

担当: こども・家庭支援課(令和5年度中)

こども青少年支援部(令和6年度以降)

電話: 082-504-2623 (直通)

(担当者 楠)





令和6年3月11日

分娩取扱施設の長 様

広島県健康福祉局子供未来応援課長
(〒730-8511 広島市中区基町 10-52)
広島市こども未来局こども・家庭支援課母子保健担当課長
(〒730-8586 広島市中区国泰寺町一丁目 6-34)

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
説明書及び同意書の再送付について（通知）

母子保健行政の推進については、平素から御理解と御協力をいただき厚くお礼を申し上げます。

このことについては、広島県から令和6年2月29日付けで、広島市から令和6年3月4日付けで通知したところですが、その後の関係機関との調整を踏まえ、各分娩取扱施設での御負担の軽減のため、県市共通の説明書及び同意書の様式を別記様式第1号のとおり定めました。これにより、貴院においては、保護者の住所地を問わず、単一の様式を使用していただくことが可能です。

ついでには、保護者に対し、現行の広島大学の試験研究に係る同意書に加え、今回お送りした新たな別記様式第1号により、「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」について説明するとともに、実証事業への参加についての同意取得をお願いします。

実証事業の同意をいただけた場合は、原本は分娩取扱施設で保管の上、コピーは、検体及び広島大学の試験研究に係る検査申込書とあわせて、一般社団法人広島市医師会臨床検査センターへ送付いただきますようお願いいたします。実証事業の同意書のコピーは、公費負担の根拠ともなりますので、漏れののないようお送りください。

なお、令和6年2月29日付け及び令和6年3月4日付けでお送りした様式については、お手数ですが破棄いただき、御使用にならないようお願いいたします。古い様式で既に同意取得いただいている場合は、新たに同意を取り直していただく必要はありませんが、保護者に対し、新しい説明書をお渡しくさいますようお願いいたします。

また、本事業については、かねてからお知らせのとおり3月13日（水）採血実施分から公費負担を開始することとしておりますが、公費負担の対象範囲や保護者の同意取得について貴院で判断に迷うような事例や、その他この実証事業について御不明な点がございましたら、裏面に記載の担当課へ速やかに御相談ください。

なお、下記に記載の関係機関には別に通知しています。

（関係機関通知先）

一般社団法人広島県医師会、一般社団法人広島市医師会、一般社団法人安佐医師会、一般社団法人安芸地区医師会、広島県産婦人科医会、広島市臨床産婦人科医会、広島県小児科医会、広島市小児科医会、一般社団法人広島県助産師会、一般社団法人広島市医師会臨床検査センター、広島大学病院、県保健所（支所）、市町母子保健主管課

事前説明会録画
視聴用 QR コード→



【広島県（保護者の住所地が広島市以外（県外含む）の場合）】

担当：子供未来応援課プラン推進グループ

電話：（082）513-3171（ダイヤル）

（担当者 吉村）

【広島市（保護者の住所地が広島市の場合）】

担当：こども・家庭支援課（令和5年度中）

こども青少年支援部（令和6年度以降）

電話：082-504-2623（直通）

（担当者 楠）

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

せきずいせいぎんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症 (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 (SCID) ・ Bさいぼうけつそんしょう B細胞欠損症を追加する

実証事業への参加についての説明書

広島県及び広島市では、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。

なお、広島県及び広島市では、この2つの疾患を検査する過程で結果が判明する B 細胞欠損症についても同時に検査をします。ただし、B 細胞欠損症に関する実証データは、こども家庭庁等へは提供しません。

*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

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、以下の疾患が加わります。

- せきずいせいぎんいしゆくしょう 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)
- Bさいぼうけつそんしょう B細胞欠損症

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。

B細胞欠損症は、免疫が働かないため、感染症にかかりやすくなる疾患です。生まれて3か月頃から、中耳炎や肺炎等に繰り返しかかり、命に関わるものになることもあります。しかし、感染症にかかる前に、定期的な治療を受けることで、感染症にかかることを回避できます。

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>



- ・B細胞欠損症 : <https://pidj-nbs.jp/bcd.html>



3. 検査開始から検査結果報告までの流れ

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。

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

→精密検査を受診→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3疾患を対象とした検査が受けられます。ただし、従来の新生児マススクリーニング検査に伴う採血に係る費用は有料で、分娩取扱施設によって異なります。

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

脊髄性筋萎縮症(SMA)と重症複合免疫不全症(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. 同意の取消

本実証事業の参加へ同意した後、同意を取り消したいときは、保護者の意思でいつでも取り消すことができます。ただし、本実証事業へ参加することにより無料となった検査費用については、同意の取消に伴い、お支払いいただく必要が生じます。

同意の取り消しを希望する場合は、次の問い合わせ先へご連絡ください。

【問い合わせ先】

- ・保護者の住所地が広島市以外の場合
広島県 健康福祉局 子供未来応援課
住 所 〒730-8511 広島市中区基町 10 番 52 号
電 話 082-513-3171 (ダイヤルイン)
メール fukodomo@pref.hiroshima.lg.jp
- ・保護者の住所地が広島市の場合
広島市 こども未来局 こども・家庭支援課 (令和5年度中)
こども青少年支援部 (令和6年度以降)
住 所 〒730-8586 広島市中区国泰寺町一丁目 6 番 34 号
電 話 082-504-2623 (直通)
メール ko-shien@city.hiroshima.lg.jp

7. 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 (SMA)、重症複合性免疫不全症 (SCID)、B 細胞欠損症が見つかるわけではありません。
- ・脊髄性筋萎縮症 (SMA) や重症複合免疫不全症 (SCID)、B 細胞欠損症以外に、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。
- ・検査の結果、精密検査が必要な場合は、保健所などの関係機関へ情報提供し、保健師から連絡をさせていただくことがありますので、ご了承ください。

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同意書

実証事業の実施主体の長 様

〔実施主体は、保護者の住所地が広島市の場合は広島市長、
広島市以外の市町の場合は広島県知事となります。〕

【赤ちゃんの保護者の署名欄】

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上記項目等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)

住 所： 広島市 ・ 広島市以外の市町 (どちらかに丸)

氏 名： _____ (自署)