

# 新生児マススクリーニングについて

**1. 新生児マススクリーニングについて**

2. 新生児マススクリーニングの対象疾患拡充の考え方について

# 成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に 関する基本的な方針（令和5年3月22日閣議決定）

---

## Ⅱ 成育医療等の提供に関する施策に関する基本的な事項

### 2 成育過程にある者等に対する保健

#### （3）乳幼児期における保健施策

- ・新生児へのマススクリーニング検査の実施により先天性代謝異常等を早期に発見し、その後の治療や生活指導等につなげるなど、先天性代謝異常等への対応を推進する。

## 先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング）の実施

目的	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及び先天性甲状腺機能低下症は、放置すると知的障害などの症状を来すので、新生児について血液によるマススクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、 <b>その後の治療・生活指導等に繋げる</b> ことにより生涯にわたって知的障害などの発生を予防することを目的とする。
実施主体	都道府県及び指定都市
検査機関	各都道府県又は指定都市の地方衛生研究所等の機関又は検査を適切に実施できる機関に委託する。
検査対象者	全ての新生児（出生後28日を経過しない乳児）
沿革等	<p>昭和52年度～ 都道府県指定都市を実施主体として国庫補助事業始（5疾患を対象）</p> <p>平成13年度～ 検査費用を一般財源化（地方交付税措置）</p> <p>平成23年度～ タンデムマス法導入及び対象疾患拡充に伴う所要財源を追加（19疾患を対象）</p> <p>平成26年度 全実施主体でタンデムマス法を導入</p> <p>平成29年度 CPT-2欠損症を対象疾患に追加（20疾患を対象）</p> <p>事業の適正な実施を図るため、技術的な助言を通知</p>
実施主体による検査の実施等	<p>実施主体は、</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・異常又は異常の疑いのある事例について、当該新生児の保護者に対し、医療機関を紹介する等、<u>精密検査を受けるよう勧奨するとともに、診断結果の把握を行う。</u></li> <li>・患者台帳を作成する等により、<u>継続的な治療が行われるよう、予後の把握に努める。</u></li> <li>・異常又は異常の疑いが認められた場合は、直ちに採血した医療機関等を通じ、<u>専門医療機関の紹介等適切な措置</u>をとり、中核市等の保健所へ連絡する等、<u>事後指導に万全を期すよう配意する。</u></li> <li>・精度管理を実施し、検査機関に対し、必要な指導を行う。</li> <li>・検査の意義等が妊産婦に十分理解されるよう、周知徹底を図る。</li> </ul>
検査対象疾患（20疾患）	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 内分泌疾患（先天性甲状腺機能低下症 先天性副腎過形成症）</li> <li>■ アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、ホモシスチン尿症）</li> <li>■ 糖代謝異常症（ガラクトース血症）</li> <li>■ 脂肪代謝異常（MCAD欠損症、VLCAD欠損症、等）</li> <li>■ 有機酸代謝異常（メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、等）</li> </ul>

## 新生児マススクリーニングの実施状況

新生児マススクリーニングは、全ての自治体で実施され、高い受検率となっている。

### 先天性代謝異常等検査実施状況（令和3年度）

#### 1 検査実施件数（昭和52年度～令和3年度）

実施年度	区分	出生数(人)	検査実施実人員数(人)	受検率(%)	患者数(人)
昭和63～平成24年度	先天性副腎過形成症	28,856,637	28,104,503	97.4	18,344
昭和54～平成24年度	クレチン症	42,191,021	40,850,844	96.8	
平成23～24年度	代謝異常(タンデム)	2,078,196	844,001	40.6	
昭和52～平成24年度	代謝異常(タンデム以外も含む)	45,634,621	44,189,044	96.8	
平成25年度	先天性副腎過形成症	1,020,709	1,043,949	102.3	853
	クレチン症		1,039,208	101.8	
	代謝異常(タンデム)		950,643	93.1	
	代謝異常(タンデム以外も含む)		1,043,949	102.3	
平成26年度		1,009,477	1,033,316	102.4	986
平成27年度		1,003,312	1,031,622	102.8	926
平成28年度		966,344	991,609	102.6	865
平成29年度		939,413	963,075	102.5	865
平成30年度		902,423	925,890	102.6	902
令和元年度		862,367	892,701	103.5	941
令和2年度		821,706	851,221	103.6	933
令和3年度		808,121	839,496	103.9	941
合計	先天性副腎過形成症	37,190,509	36,677,382	98.6	26,556
	クレチン症	50,524,893	49,418,982	97.8	
	代謝異常(タンデム)	10,412,068	9,323,574	89.5	
	代謝異常(タンデム以外も含む)	53,968,493	52,761,923	97.8	

(注)2,000g以下の低体重児の再採血者等が、検査実施実人員数に含まれることにより、受検率は100%を越えることがある。

(注)令和3年度出生数のうち、令和4年1月～3月の出生数は速報値を用いて算出している。

# 先天性代謝異常等検査の実施について

(平成30年3月30日子母発0330第2号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知)

マススクリーニング検査事業の適正な実施を図るため、以下について通知。

## 1. 目的

新生児について血液によるマススクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、その後の治療・生活指導等につなげることにより生涯にわたって知的障害などの発生を予防すること。

## 2. 実施主体

都道府県及び指定都市

## 3. 検査対象疾病

20疾患

※検査対象疾病名及び検査方法を列挙

## 4. 検査対象者

新生児

## 5. 検査機関

各都道府県又は指定都市の地方衛生研究所等の機関又は検査を適切に実施できる機関に委託

## 6. 検査の実施等

- (1) 検査機関の実施内容について
- (2) 実施主体の実施内容について

## 7. 精度管理の実施

精度管理機関への外部精度管理の委託及び内部精度管理の実施について

## 8. 関係機関との連携

専門医療機関の紹介等や保健所への連絡等

## 9. 医療機関等への協力依頼

関係医師会等との協議、医療機関等への協力依頼

## 10. 周知徹底

意義等が妊産婦に十分理解されるよう周知徹底を図ること

## 11. 実施上の留意事項

プライバシーへの配慮等

1. 新生児マススクリーニングについて

2. 新生児マススクリーニングの対象疾患拡充の考え方について

# 新生児マススクリーニングの対象疾患の拡充について ～平成29年のCPT2欠損症の追加～

- これまで、新生児マススクリーニングの対象疾患の拡充に当たっては、研究班や関係学会の科学的知見等を参考に、検査技術や治療法の進展等を踏まえつつ個別に検討、対応を行ってきた。

## ＜参考＞新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患の追加について （平成29年7月7日雇児母発0707第2号厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知）

（前略）今般、厚生労働科学研究費補助金健やか次世代育成総合研究事業「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究」（平成26～28年度、代表研究者：山口清次 国立大学法人島根大学医学部 特任教授）において、

- ・タンデムマス法により発見可能な疾患が原因となり乳幼児期に突然死した症例を収集したところ、収集された20例中15例が脂肪酸代謝異常症の一種であるカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症（以下「CPT2欠損症」という。）であったことが確認された。
- ・また、CPT2欠損症は、検査精度上の課題が指摘されていたが、同研究班により開発された新たな診断指標により、高い検査精度（感度100%、特異度99.998%、陽性反応的中率24.2%）が得られることが確認された。

これらの研究成果を踏まえると、新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患にCPT2欠損症を追加することが適当であると考えられることから、貴職におかれては、下記に留意の上、新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の適切な実施に努めていただくようお願いする。（以下略）



### 背景

我が国では現在20疾患を対象に新生児マススクリーニングが実施されているが、新たな検査法や治療法が実用化されたのを受けて新規対象候補疾患が増加している。米国では、連邦保健福祉省内に設置された諮問委員会が対象疾患リスト(RUSP)※を選定しており、新規疾患の事業化を各州に推奨している。一方、日本においては、新生児マススクリーニングに係る**新規対象疾患の拡充に関する明確な基準は存在せず**、各地域の専門家が自治体の母子保健担当者と相談の上、自治体単位で有料検査としてスクリーニングを実施している。

※ Recommended Uniform Screening Panel

### 目的

日本における新生児マススクリーニング対象拡充のための疾患選定基準を確立する。

### 方法

新規スクリーニング対象疾患の選定基準として、研究班において評価項目リストの原案を作成。階層分析法の手法である各項目同士の一対比較※を、班員で試行し、その結果を基に、一部の評価項目に修正を加えて評価項目を確定させた。その後、医療系学会・団体、患者家族会、医療系学生、自治体母子保健所管部門等の協力により、階層分析法一対比較を再度行い、各評価項目の配点を決定した。

※ 全項目について同様の比較評価の回答を求め、集計結果に基づいて各項目の配点を決定。

### 結果

新生児マススクリーニング**対象拡充の候補疾患を選定・評価するための項目と配点**を以下のように定めた。

(大項目5、中項目15、小項目50からなる評価項目リストと配点を作成)

- |  |         |        |
|--|---------|--------|
| ○疾患の疫学・自然歴が明らかであること(発生頻度が大きい、疾病負荷が大きい、等)                     | 最大：74点  | 最小：16点 |
| ○治療方法が確立していること(ガイドラインがある、早期治療の利益がある、等)                       | 最大：122点 | 最小：28点 |
| ○検査方法が確立していること(特異的な検査法がある、一度に大量の検体を検査できる、等)                  | 最大：184点 | 最小：32点 |
| ○継続的な診療体制が整っていること(診断後の診療体制がある、説明の体制がある、等)                    | 最大：126点 | 最小：20点 |
| ○診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られること<br>(費用に対して見合った明確なエビデンスの有無、等) | 最大：114点 | 最小：18点 |

→ 最高点：620点、最低点：114点の範囲で評価

## 1 事業の目的

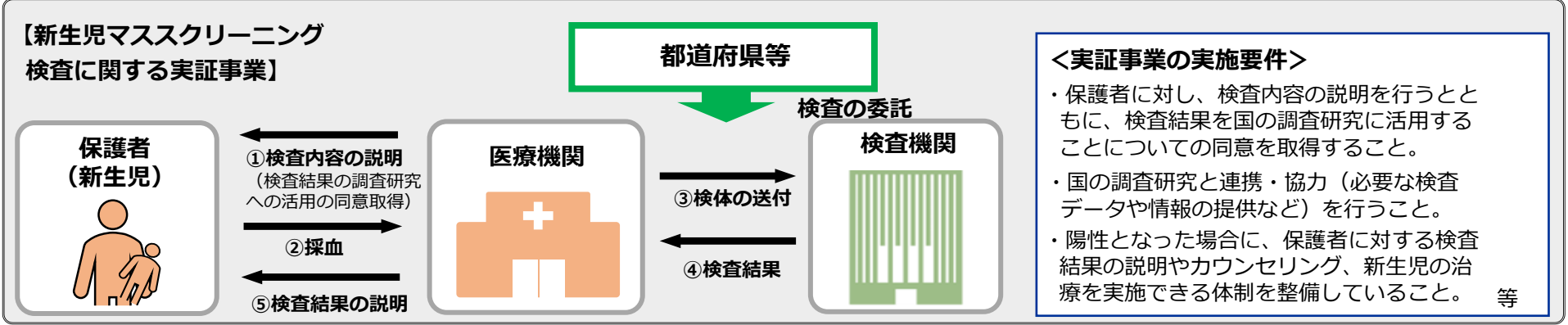
○ 新生児マススクリーニング検査（先天性代謝異常等検査）については、現在、都道府県・指定都市において20疾患を対象にマススクリーニング検査が実施されているところであるが、近年、治療薬の開発等により、対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、令和5年度より国において調査研究（こども家庭科学研究）を実施し、対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝子カウンセリングの課題に関する対応策を得ることとしている。こうした中で、都道府県・指定都市においてモデル的に2疾患（SCID、SMA（※））を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究と連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）を行うことで、マススクリーニング検査の対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、全国展開を目指す。

（※）SCID（重症複合免疫不全症）：免疫細胞の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返す疾患。  
SMA（脊髄性筋萎縮症）：脊髄の運動神経細胞の異常のため、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患。

## 2 事業の概要・スキーム

### ◆ 事業内容

都道府県、指定都市においてモデル的に2疾患（SCID、SMA）を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究（こども家庭科学研究）と連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）を行う。



↑↓ **連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）**

**【国の調査研究（こども家庭科学研究）】 令和5～7年度**

- ・地域における検査・診療体制、精度管理、遺伝カウンセリング等の整備の状況の把握
- ・保護者向けの情報提供資材又は説明文書の作成 など

## 3 実施主体等

- ◆ 実施主体：都道府県、指定都市
- ◆ 補助率：国1/2、都道府県、指定都市1/2

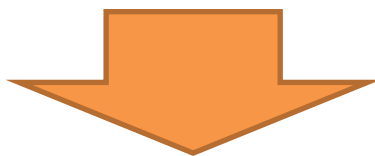
## 4 補助単価案

- ◆ 補助単価案：こども家庭庁が必要と認める額  
※検査に関する説明等を含む。
- 10

# 新生児マススクリーニングにおける 現状・課題と対応の方向性（案）

## 現状・課題

- 新生児マススクリーニングは、昭和52年から、都道府県・指定都市への国庫補助事業として開始され、平成13年から一般財源化されている。母子保健課長通知に基づき実施され、成育医療等基本方針等にもその推進が位置づけられているが、検査の実施や精度管理等についての法的な実施根拠が存在せず、都道府県・指定都市の予算事業として実施されている。
- また、新生児マススクリーニングの対象疾患は当初は5疾患であったが、検査技術や治療法の進展等を踏まえて拡充し、平成29年からは20疾患を対象として、通知で示している。これまで、研究班や関係学会の科学的知見等を参考に対象疾患の追加を個別に検討してきたが、追加に係る基準が明確でなく医学の進歩に即した対応が不十分といった指摘があったところ。
- こうした指摘等を踏まえ、令和2～4年度のAMED研究班において、対象疾患を選定する基準等に関する研究を実施することや、「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」を令和5年度補正予算で要求するなど、対象疾患追加に係る取組を進めているところ。



## 対応の方向性

- 新生児マススクリーニングについて、対象疾患や検査の実施方法を含め母子保健法令上位置付けることとしてはどうか。