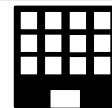


新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

実証事業の実施体制

都道府県・指定都市



① 同意の取得等の依頼

② 指定

③ 指定

※複数の医療機関の指定や、域外の医療機関の指定も可能

分娩取扱医療機関等



① 分娩取扱医療機関等に対し、2疾患（SCID,SMA）の検査について、以下のアイを**保護者に説明し、同意の取得**をすることを依頼する。

ア 実施する**2疾患の検査の内容**

イ 検査結果（精密検査結果を含む）が**研究班に報告**されること

※ 原則として、現在の20疾患の検査を実施している全ての分娩取扱医療機関等で2疾患の検査を実施する

検体検査機関



② 2疾患（SCID,SMA）の**検査を実施**できる**検体検査機関を指定**する。

※ 現在の20疾患の検体検査機関で一括して検査を行う体制構築が望ましい。

※ 20疾患の検査と共通のろ紙を用いるなど、**20疾患と連動**して検査を実施する。

精査医療機関



③ 2疾患（SCID,SMA）の検査の陽性者への**精密検査等**を実施する**精密医療機関を指定**する。

※ 精密検査機関の選定に際しては、以下を考慮して決定すること。

- ① 2疾患の精密検査を実施できるとともに、精密検査の内容や結果について適切な説明を行う体制
- ② 陽性だった新生児の保護者などに対して**遺伝力カウンセリング**を実施できる体制
- ③ 陽性だった新生児に対して**遅滞なく治療**を実施できる体制（治療を実施できない場合、治療可能な医療機関を紹介できること）

- ※ 上記の体制構築について、地域の医療機関や検体検査機関、医師会等の関係団体等と協議し、連携を行うこと（新生児マススクリーニング連絡協議会等の場の活用も検討すること）
- ※ 検査の結果2疾患に関する異常又は疑いが認められた場合、分娩取扱医療機関等を通じて、保護者に精密医療機関の紹介等を行うとともに、保健所へ連絡する等事後指導に万全を期すこと
- ※ 保護者及び新生児が、里帰り出産や転居した場合であっても、検査結果を伝えられるような連絡体制をとり、異常等が認められた場合には、適切な医療機関の受診を促すこと



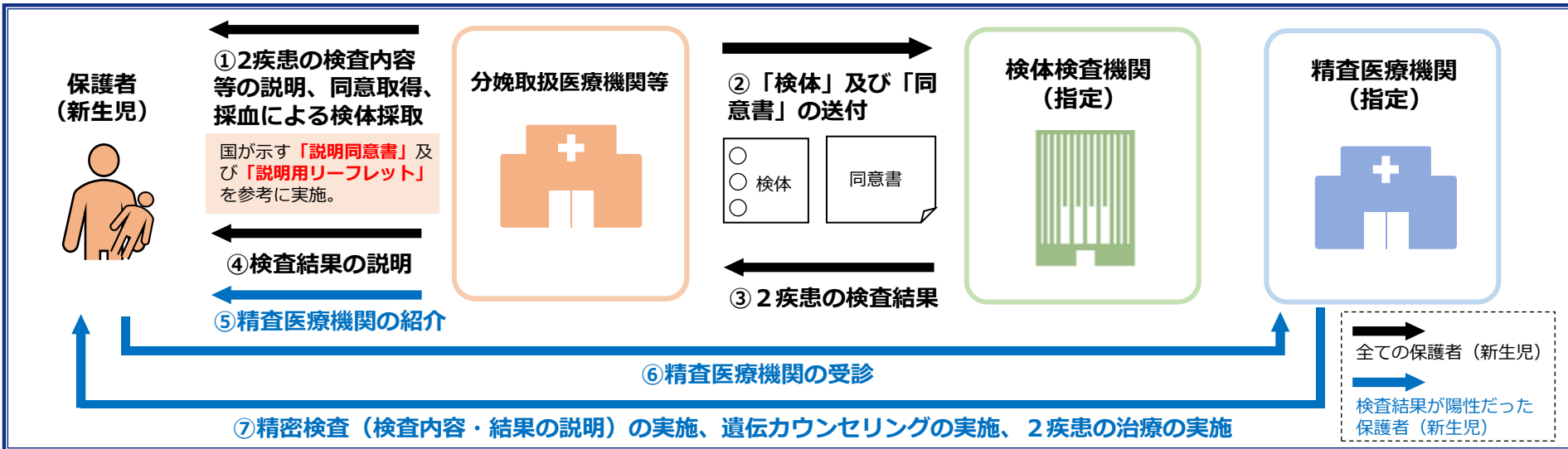
連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）

こども家庭科学研究（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）【令和5～7年度】

・対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝カウンセリングにおける課題に関する対応策を得るための科学研究を実施

実証事業の実施フロー

1 2疾患（SCID,SMA）の新生児マススクリーニング検査のモデル的な実施



2 2疾患（SCID,SMA）の検査結果等の報告

