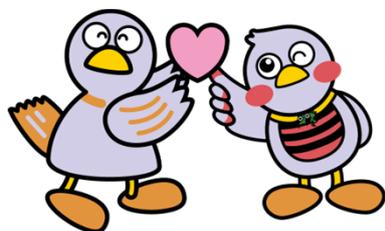


新生児マススクリーニング 検査に関する実証事業



埼玉県 保健医療部 健康長寿課

1

1. マススクリーニング検査とは
2. 実証事業について
 - (1) 検査のながれ
 - (2) 検査の実施状況

2

1. マススクリーニング検査とは

(先天性代謝異常等検査)

- 生まれて間もない赤ちゃんを対象として、先天性の病気を早期に発見し、治療につなげるための検査
- 検査は生まれて4日から6日目に赤ちゃんの足の裏からごく少量の血液を採取して行う
- 採血は出産された分娩取扱施設等、検査は埼玉県立小児医療センターで行う

3

検査対象：20疾患

検査対象の病気



アミノ酸代謝異常

フェニルケトン尿症
メープルシロップ尿症
ホモシスチン尿症
シトルリン血症1型
アルギニノコハク酸尿症

内分泌異常

先天性甲状腺機能低下症
先天性副腎過形成症

糖質代謝異常

ガラクトース血症

有機酸代謝異常

メチルマロン酸血症
プロピオン酸血症
イソ吉草酸血症
メチルクロトニルグリシン尿症
ヒドロキシメチルグルタル酸血症
複合カルボキシラーゼ欠損症
グルタル酸血症1型

脂肪酸代謝異常

中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA
脱水素酵素欠損症
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症

4

2. 実証事業について

- 埼玉県（さいたま市を除く）では、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。
- この事業は、これまで20疾患を対象に行っていたマススクリーニング検査に、以下2疾患を検査対象に追加するために実証を行うものである。

重症複合免疫不全症（SCID） 脊髄性筋萎縮症（SMA）

5

• 重症複合免疫不全症（SCID）

乳幼児期から感染症を繰り返し、治療しないと乳児期に亡くなることもある。

出生5万人あたり1人の割合で生まれるとされている。

免疫グロブリンの注射や、抗菌薬などで感染症を予防しつつ、臍帯血移植や骨髄移植で根治することが可能。

• 脊髄性筋萎縮症（SMA）

全身の筋力低下が進行し、治療しないと乳児期に亡くなることもある。

出生2万人あたり1人の割合で生まれるとされている。

核酸治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行う事が可能。

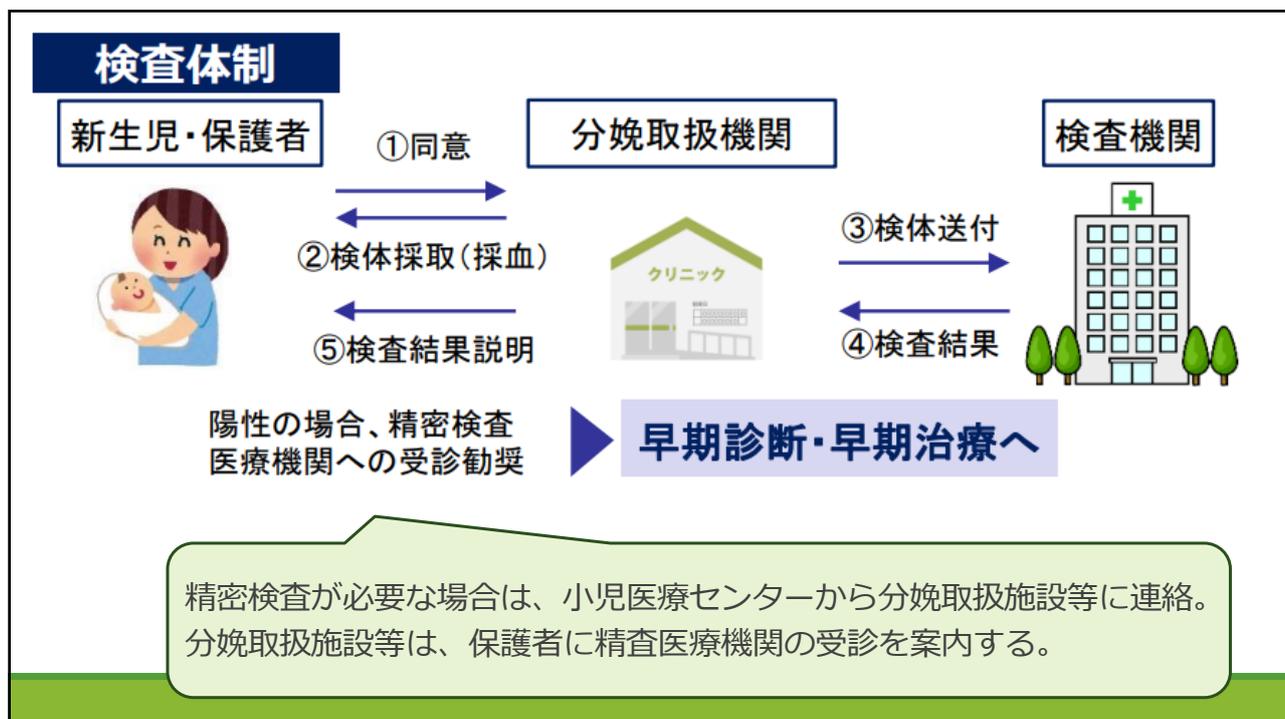
6

(1) 検査のながれ

20疾患の検査（先天性代謝異常等検査）と同時に検査する保護者への説明も20疾患の検査と同時に行う

- ① 保護者が実証事業用の同意書を提出
- ② 採血（保護者が同意書を提出した児）
- ③ 分娩取扱施設等が小児医療センターに検体送付
（20疾患の検体と同時送付）
- ④ 検査結果が小児医療センターから返却される
- ⑤ 分娩取扱施設等から保護者に結果説明

7



8

(2) 検査の実施状況

令和5年度

実施件数：605件（令和6年3月）

令和6年度

実施件数：12,397件（令和6年4月～11月）

9

埼玉県ホームページのご案内

先天性代謝異常等検査について

<https://www.pref.saitama.lg.jp/a0704/boshi/taisaijo.html>

トップページ > 健康・福祉 > 健康 > 母子保健
> 先天性代謝異常等検査について

実証事業用の説明書、リーフレット、
採血ガイドラインなどを掲載中



10