

1. 新生児マススクリーニングに関する実証事業とは

(1) 新生児マススクリーニングについて

札幌市では、市内の医療機関で出生する全ての赤ちゃんを対象に「**新生児マススクリーニング**」を行っています。

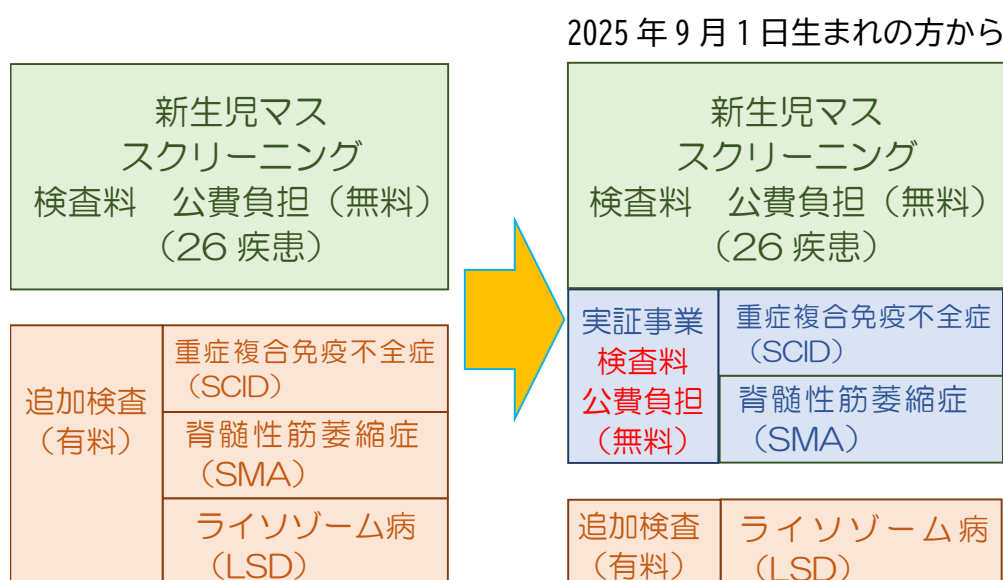
この検査は、放置すると障がい等の原因となる先天性の疾患を早くに見つけて、治療することにより、発症や障がいの発生を防ぐことを目的としています。2025 年 8 月現在で、26 の疾患を対象に公費負担（検査料無料）にて検査を実施しており、発見した患者を有効な治療に結び付けています。

(2) 実証事業について

国（こども家庭庁）において、重症複合免疫不全症（SCID）^{じゅうしやうふくごうめんえきふぜんしやう}、脊髄性筋萎縮症（SMA）^{せきずいせいきんしゆくしやう}の2つの疾患について、新生児マススクリーニング対象疾患への追加を検討するための実証事業が行われており、札幌市もこれに参加することといたしました。これにより、2025 年 9 月 1 日生まれのお子さまから、SCID と SMA の検査を公費負担で実施します。

(3) これまで実施されてきた有料の検査（追加検査）との関係性について

これまで、一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワークが、SCID、SMA、ライソゾーム病の3つの疾患を対象に、有料で検査（**追加検査**）を行ってまいりました。下図のように、**実証事業**に参加することによって、SCID、SMA の検査が公費負担となり、ライソゾーム病の検査は引き続き有料の検査（**追加検査**）として実施されます。



新生児マススクリーニングに加えて、SCID、SMA の検査を検査料無料で受けることができるようになりました。



(4) 実証事業の対象疾患

じゅうしやうふくごうめんえきふぜんしやう
重症 複合免疫不全症 (Severe combined immunodeficiency : 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病気です。
- ・生まれつきの免疫不全症の中で最も重症な病気です。
- ・発症はおおよそ5万人に1人とされています。
- ・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です。
- ・詳細は以下のサイトをご覧ください。

<https://pid-nbs.jp/scid.html>



せきずいせいきんいしやくしやう
脊髄性筋萎縮症 (Spinal muscular atrophy : 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病気です。
- ・大多数は乳児期に発症します。
- ・発症はおおよそ2万人に1人とされています。
- ・核酸治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行うことが可能です。
- ・詳細は以下のサイトをご覧ください。

<https://www.sma-rt.org/sma.html>



(5) 実証事業の関係機関

●実施主体

- ・札幌市（担当：札幌市衛生研究所保健科学課）

●検査機関

- ・一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

●精密検査が必要となった場合の診断・治療実施機関

- ・北海道大学病院 小児科
- ・札幌医科大学附属病院 小児科

ちなみに…

実証事業の検査には、
新生児マススクリーニングの検体を共用して使います。
新たに赤ちゃんから採血することはありません。



2. お申込みから検査結果のお渡しまで

(1) パンフレット

市内の分娩を行っている医療機関から、保護者の方に新生児マススクリーニングパンフレット（左）と、実証事業・追加検査パンフレット（右）を配布いただいています。両方よくお読みください。



新生児マススクリーニングのパンフレットです。

実証事業と追加検査のパンフレットです。



(2) 申込書（同意書）

新生児マススクリーニングパンフレットに、「新生児マススクリーニング（26 疾患の検査）・実証事業（SCID/SMA の検査）」の申込書（同意書）が同封されています。

新生児マススクリーニング・ 実証事業 申込書(同意書)		保護者控用
20 年 月 日		
あて先 北海道知事		
あて先 札幌市長		
パンフレットと前ページの説明を読み、医療機関から十分な説明を受け、 了解しましたので、新生児マススクリーニングを申し込みます。		
(フリガナ) 保護者署名	(続柄:)	
「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に参加するにあたり、説明書に記載されている項目について十分な説明を受け、内容を理解し了承しましたので実証事業に参加することに同意します。 (以下の実証事業署名により、実証事業対象の2疾患の検査無料で受けることができます。)		
実証事業署名(保護者)		
自宅住所	〒 -	
電話番号	() -	
赤ちゃんの 生年月日	20 年 月 日	
医療機関名		
里帰り等で滞在先が自宅住所と異なる場合は、以下もご記入ください。		
連絡先住所	〒 -	

新生児マススクリーニング（26 疾患の検査）の検査同意欄です。
保護者の署名が必要です。

実証事業（SCID と SMA の検査）の検査同意欄です。
こちらにも保護者の署名が必要です。

もし精密検査が必要となった場合に使用する、
住所、ご連絡先などの記入欄です。

(3) 結果のお渡し

新生児マススクリーニングと実証事業の結果票を合わせて、お子さまがお生まれになった医療機関よりお受け取り下さい。(1か月健診の際にお渡ししている医療機関が多いです。)

新生児マススクリーニング
の結果票例です。

新生児マススクリーニング 結果票 (保護者様)

医療機関名 _____

氏名 〇〇 様 baby

性別	生年月日	採血日	報告日
男	2025/1/1	2025/1/5	2025/1/10

先天性代謝異常症			カラクーツス 血症	先天性網膜 母細胞症
アミノ酸代謝異常	有機酸代謝異常	脂肪酸代謝異常		
正常	正常	正常	正常	正常

先天性甲状腺機能低下症	
TSH	FT4
再採血	正常

検査番号(採血回次) _____

202410031 (1)

一般財団法人 北海道薬師会公衆衛生検査センター (押印省略)

実証事業と追加検査
の結果票例です。

原発性免疫不全症(SCID)・ライソゾーム病(SMA)・奇形性糖脂症検査 結果票 (保護者様)

医療機関名 _____

氏名 〇〇 様 baby

性別	生年月日	採血日	報告日
男	2025/1/1	2025/1/5	2025/1/10

ライソゾーム病				
ムコ多糖症 I 型	ムコ多糖症 II 型	ボンベ病	ファブリー病	ゴーシェ病
正常	正常	正常	正常	正常

奇形性糖脂症(SMA)(*1)		原発性免疫不全症(SCID)(*2)	
TREC	KREC		
正常	再採血	正常	正常

検査番号(採血回次) _____

202410031 (1)

一般財団法人 北海道薬師会公衆衛生検査センター (押印省略)

(4) 要再採血、要精密検査の場合

新生児マススクリーニング、実証事業ともに結果が「要再採血」「要精密検査」となる場合があります。

要再採血：体調の影響などの可能性もあり判断が難しいので、もう一度検査が必要です。

要精密検査：専門のお医者さんに詳しくみてもらう必要があります。

これらの場合、医療機関からお電話などで連絡があります。

詳しくは新生児マススクリーニングのパンフレットをご覧ください。

専門のお医者さんへは事前に検査結果などを
お知らせして、受診可能日を調整しております。
慌てずに連絡内容に沿って精密検査を受けましょう。



3. Q&A（実証事業に関する内容です）

No.	質問内容	回答
1	実証事業とは何ですか。	新たに SCID と SMA の2つの疾患を、新生児マススクリーニングの対象疾患として追加できるか検討するために、国（こども家庭庁）が自治体に参加を呼びかけて実施するものです。 札幌市もこの取り組みに参加しましたので、新生児マススクリーニングと同じく、皆様に検査を受けていただきたいと思います。
2	どのような子が実証事業の対象になりますか？	以下2つを満たすお子さまであれば対象になります。 ・ 2025 年 9 月 1 日以降に札幌市内の医療機関で出生した方 ・ 実証事業の同意欄に同意（署名）をいただいた方
3	新生児マススクリーニングの同意の他に、実証事業の同意も必要ですか。	国（こども家庭庁）より、実証事業として別途同意が必要とされております。 新生児マススクリーニングと共に、同意欄へのご署名をお願いいたします。
4	実証事業に同意した場合、どうなりますか。	公費負担（検査料無料）で検査を受けることができます。 実証事業の有用性を検証するため、統計的な情報（検査実施数、陽性者数、診断名など）が自治体から国へ報告されますが、個人情報はありません。
5	実証事業はいつまで行われますか。	2025 年度末までとなっており、その後の実施体制については、あらためて検討することとなっております。

4. 札幌市の実証事業に関するお問い合わせ

担当：札幌市衛生研究所 保健科学課
 電話：011-841-7672
 E-mail：boshi_screening@city.sapporo.jp



その他新生児マススクリーニングについては…

<https://www.city.sapporo.jp/eiken/org/health/newborn/index.html>