新潟県報道資料

令　和　７　年　６月　２５　日
新潟県福祉保健部健康づくり支援課
新潟市こども未来部こども家庭課

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します

新潟県及び新潟市は、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」に参加します。

本事業は、現在、全国で実施されている 20 疾患を対象とする「新生児マススクリーニング検査」に、新たに２つの疾患を追加するために、こども家庭庁が令和５年度から実施しています。

１　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

- 生後４～６日頃の新生児の足の裏からごく少量の採血を行い、先天性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。より多くの新生児の先天性疾患を早期に発見し、生涯にわたって障がいなどの発生を予防することを目的としています。
- 現在、全国の都道府県・指定都市において、20 疾患の検査を公費（無料）で受検できるほか、本県ではさらに、実証事業の対象２疾患を含む６疾患分の付加スクリーニング検査を自己負担で受検可能としています。

２　検査対象疾患

（１）脊髄性筋萎縮（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。

（２）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病気で、生まれつきの免疫不全症の中で最も重症な病気です。

３　開始時期

令和７年７月１日

４　検査の対象者

新潟県内の医療機関で、令和７年７月１日以降に出生した新生児

５　費用

従来の付加スクリーニング検査の費用から、対象２疾患分の検査費が差し引かれます（付加スクリーニング検査の費用は医療機関により異なります。）。

事業の詳細は、別紙リーフレットをご覧ください。

本件についてのお問い合わせ先
新潟県福祉保健部健康づくり支援課長　相馬
（直通）025-280-5785　内線 2651

事業の目的

脊髄性筋萎縮症（SMA）と重症複合免疫不全症（SCID）の2つの病気について、新たに新生児マススクリーニング検査の対象とする実証を行います。国の研究班と連携することで、全国で生まれた赤ちゃんが新たな新生児マススクリーニング検査を漏れなく受けられることを目指します。

【お問合せ先】

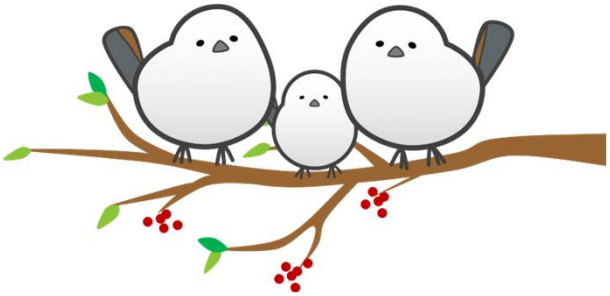
- 新潟市外にお住まいの方
- 県外にお住まいで、新潟市外の医療機関で出産される方

新潟県福祉保健部健康づくり支援課 母子保健係
TEL　025-280-5197（平日8:30～17:15）

- 新潟市にお住まいの方
- 県外にお住まいで、新潟市内の医療機関で出産される方

新潟市こども未来部こども家庭課 母子保健グループ
TEL　025-226-1205（平日8:30～17:15）

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業



うまれたばかりの赤ちゃんが生まれつき重い病気にかかっていないかを採血で調べる検査（新生児マススクリーニング検査）について、新たに２つの病気を対象とする国の実証事業がはじまりました。

令和７年７月１日以降に出生したお子様が検査の対象となります

現在、先天性代謝異常症などの20種類の病気について公費で新生児マススクリーニング検査が行われ、早期発見・早期治療につながっています。本事業では、以下の２つの病気を新たに追加します。

※追加の２疾患についても公費で実施されます。

病気の早期発見･早期治療につなげるため、できるだけ多くの赤ちゃんに検査を受けることをお勧めします。

① 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病気です。大多数は乳児期に発症します。出生２万人あたり１人の割合でSMAをもつ赤ちゃんが生まれるとされています。

核酸治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行う事が可能です。

詳しくは、ホームページをご覧ください。

（https://www.sma-rt.org/sma.html）

②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病気で、生まれつきの免疫不全症の中で最も重症な病気です。出生５万人あたり１人の割合でSCIDをもつ赤ちゃんが生まれるとされています。

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。

詳しくは、ホームページをご覧ください。

（https://pidj-nbs.jp/scid.html）

検査の方法

生後４～６日目頃の赤ちゃんの足の裏から採取したごく少量の血液をろ紙にしみこませて検査します。

現在の20種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用するので、赤ちゃんに新たな負担はありません。

検査の結果

結果は、要精検・要再検・正常で判定されます。

病気が疑われた場合

すぐに診断・治療ができる医療機関を受診していただき、採血等での精密検査や治療が必要となることがあります。

〈 留意点 〉

- **付加スクリーニング検査を受ける方は、本実証事業に同意いただく必要があります。**
- **本実証事業の対象となる2疾患のみの検査を受けることはできません。**