



令和 6 年 4 月 24 日

## 岡山県における「拡大新生児スクリーニング検査」実施について

岡山県では、現在 25 疾患を対象にした「新生児マススクリーニング検査」が公費で実施されています。今回、保護者の希望による有料検査になりますが、この仕組みを活用して、重症複合免疫不全症（SCID: Severe combined immunodeficiency）、B 細胞欠損症（BCD: B cell deficiency）、脊髄性筋萎縮症（SMA: Spinal muscular atrophy）の 3 疾患を対象にした「拡大新生児スクリーニング検査」を実施することとなりました。

2024 年 5 月 1 日から、岡山大学病院のほか、「新生児マススクリーニング検査」についての精密検査を行っている施設のうちご協力いただける施設で「拡大新生児スクリーニング検査」を試行的に実施し、2024 年 6 月 1 日からは、県内のご協力いただける産科医療施設を対象にこの検査を広げていきます。

この検査は岡山県健康づくり財団で実施されますが、疾患の可能性のある「陽性」の場合には、岡山大学病院にて個別に精密検査と診療に対応します。

### ■発表内容

#### <現状>

現在、新生児（生後 5 日目頃）からごく少量の採血を行い、その血液を分析することでその新生児に治療可能な先天性疾患がないかどうかを調べる「新生児マススクリーニング検査」が各自治体において公費で実施されています。岡山県では、この検査によって「先天代謝異常症」など 25 の疾患が調べられています。

近年、治療薬の開発や進歩に著しいものがあり、わが国において、対象疾患の追加の必要性が生じました。岡山県でも検査希望者を対象に 3 つの疾患（SCID、BCD、SMA）が追加されることとなります。なお、「新生児マススクリーニング検査」で採取された血液が利用されますので、新生児への負荷は増しません。

SCID、BCD は感染症とたたかう「免疫」に生まれつき異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりする疾患です。SMA は全身の筋力低下が進行し、治療しないと乳児期になくなることもある疾患です。これらの重症疾患を早期に発見して、早期に先進的な治療（抗菌薬や免疫グロブリンを用いた感染症予防、臍帯血・骨髄移植、核酸治療薬、遺伝子治療など）を開始することによって、障害の進展が抑止されることが期待されます。

#### <社会的な意義>

2024 年 1 月 29 日、本事業を円滑に実施するとともに検査精度の維持向上を図ることを目的として、岡山県、岡山市、岡山県健康づくり財団、岡山県産婦人科医会、岡山大学病院が連携して「岡山拡大新生児スクリーニング推進協会」（会長：塚原宏一）が発足しました。現在、岡山県内の各医



## PRESS RELEASE

療施設における検査手順や診療連携の整備と、医療施設や保護者向けの情報提供資料の作成を進めています。

「拡大新生児スクリーニング検査」を受けるのは任意で、希望される新生児だけに行われるものですが、私たちは、前記の3つの重症疾患（SCID、BCD、SMA）の早期発見と早期治療につなげるためにも、できるだけ多くの方々にこの検査を受けていただきたいと考えています。

### <お問い合わせ>

岡山大学学術研究院医歯薬学域（医）小児医科学

教授 塚原 宏一

（電話番号）086-235-7249

（FAX番号）086-221-4745

（メール）tsukah-h@cc.okayama-u.ac.jp



岡山大学は持続可能な開発目標 (SDGs) を支援しています。



# 拡大新生児スクリーニング 検査について



「岡山拡大新生児スクリーニング推進協会」発足式  
2024年1月29日（月）岡山大学病院にて



監修：塚原 宏一（岡山大学病院 小児科科長）  
秋山 倫之（岡山大学病院 小児神経科）  
鷲尾 佳奈（岡山大学病院 小児科）  
石田 悠志（岡山大学病院 小児科）  
吉本 翔子（岡山大学病院 小児科）

岡山大学病院小児科科長 / 副病院長 塚原 宏一  
岡山拡大新生児スクリーニング推進協会事務局  
（公益財団法人岡山県健康づくり財団） 小川 育恵



## 検査実施の予定について

1/10

- ◆ 検査の実施：令和6年6月1日（土） ←  
申込分より
- ◆ 試行の実施：令和6年5月1日（水）～  
5月31日（金）間の申込分
- ◆ 試行実施機関：現在の先天性代謝異常等  
検査における精密医療機関



# 検査の概要

2/10

先天性代謝異常等検査(公費負担)



拡大新生児スクリーニング検査(任意、有料)

「拡大新生児スクリーニング検査申込書」で  
検査を申込みます。



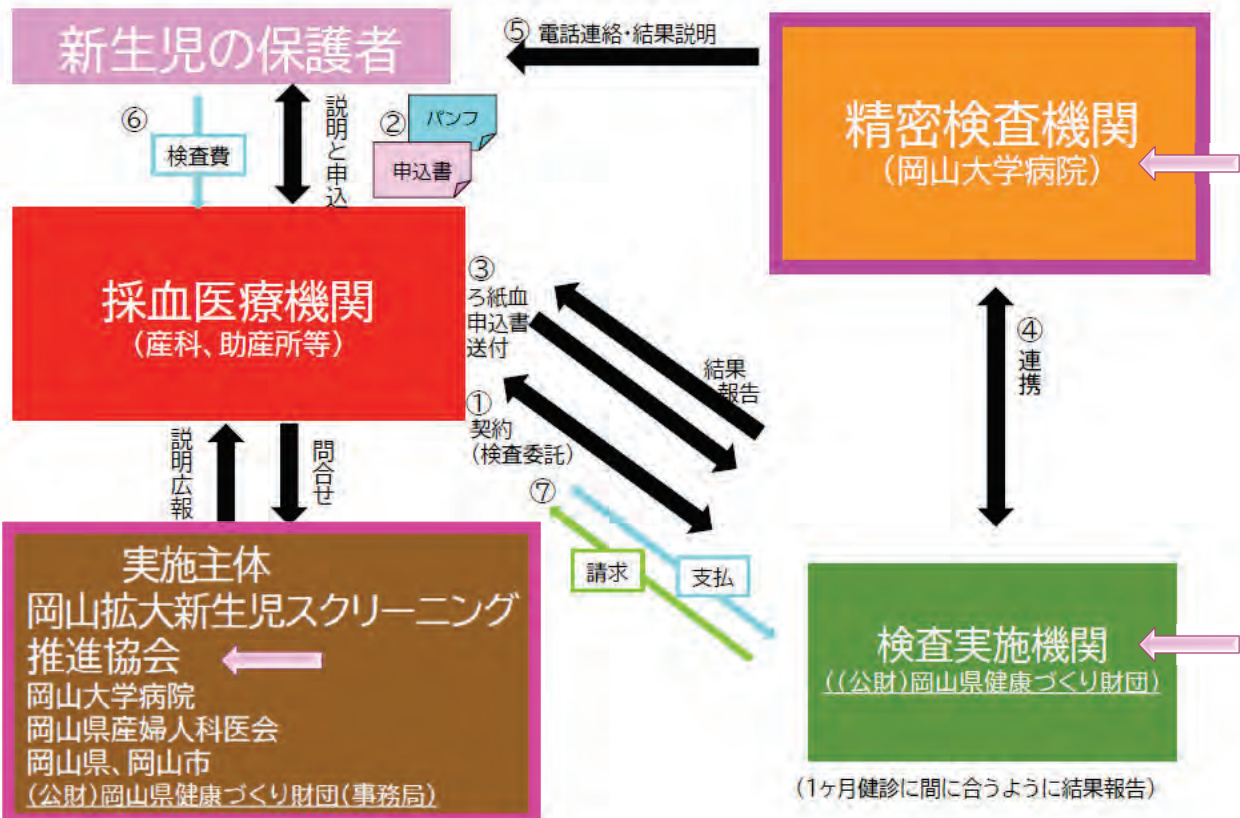
## 検査の方法

生後5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25種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用するので、**赤ちゃんに新たな採血は必要ありません。**



# 検査体制

3/10



- 検査項目：①脊髄性筋萎縮症(SMA)  
 ②重症複合免疫不全症(SCID)  
 ③B細胞欠損症(BCD)

検査料金：**任意の検査で有料** ←

(検査を希望する方のみ、  
検査を実施)



# パンフレット

**拡大新生児スクリーニング検査の流れ**

先天性代謝異常等検査(公費負担)

+

**拡大新生児スクリーニング検査(有料)**

「拡大新生児スクリーニング検査申込書」で検査を申込みます。

↓

**検査の方法**

生後5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25種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用するので、赤ちゃんに新たな採血は必要ありません。

↓

**検査の結果**

検査の結果は、陽性(疾患の可能性がある)・再検査・陰性(疾患の可能性が低い)で判定されます。

陽性・再検査の場合	陽性の理由
採血医療機関よりお知らせします	岡山大学病院より電話で086-235-6で始まる番号(または086-235-7で始まる番号)お知らせします

↓

**この検査で陽性となった場合**

すぐに診断・治療ができる施設の医師に受診していただき、採血等での精密検査や治療が必要となる場合があります。

**Q この検査は必ず受けなくては いけませんか？**

A 検査は任意で、希望される赤ちゃんだけに行われます。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。

**Q この検査は費用が かかりますか？**

A 希望された方に有料で受けていただく検査です。検査料金は出産される医療機関にお尋ねください。

**Q 「再検査」や「精密検査」は 病気ですか？**

A 再検査や精密検査になった場合でも、すべてが病気というわけではありません。赤ちゃんの体の状態などにより正確な判定ができない場合に、再検査となることがあります。精密検査では、専門の病院で詳しい検査を行い、本当の病気かどうかを調べます。

診断・治療機関 岡山大学病院 小児科 小児神経科  
 検査実施機関 公益財団法人岡山県健康づくり財団

検査をご希望の方は当院まで

先天性代謝異常等検査と一緒に  
この検査を受けましょう！

**拡大新生児スクリーニング検査(有料)のお知らせ**

大切なお子様に今できることを  
拡大新生児スクリーニング検査

- 重症複合免疫不全症(SCID)
- B細胞欠損症(BCD)
- 脊髄性筋萎縮症(SMA)

岡山拡大新生児スクリーニング推進協会

### けんぼつせいめんそふふぜんしつ 原発性免疫不全症

感染症と戦う「免疫」に生まれつき異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。代表的なものとして重症複合免疫不全症とB細胞欠損症があります。感染症を起す前に診断し、治療を開始することが重要です(治療しないまま、生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります)。

### じゅうじゅうふくごうめんそふふぜんしつ 重症複合免疫不全症 (SCID)

- 下痢や咳が続く
- 体重が増えない又は減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジダ感染

### じゅうじゅうふくごうめんそふふぜんしつ B細胞欠損症 (BCD)

- 中耳炎、副鼻腔炎の反復
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

**治療法** 早期に診断し、感染症予防対策を取りながら、速やかに治療につなげることが重要です。移植により、免疫機能を回復させたり、免疫グロブリン製剤を投与して不足している抗体を補います。

### あせすいけいけん いしけいしつ 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。

- 哺乳不良
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下 (首がすわらない/お座りができない)

**治療法** 後援治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行う事が可能です。治療薬の効果は投与時期が早いほど大きく、早期発見・早期治療が重要です。

病気が発見された場合、以下の機関が連携し、速やかに適切な治療が受けられるよう支援いたします。

岡山拡大新生児スクリーニング推進協会  
岡山大学病院 (診断・治療機関)  
岡山県産婦人科医会 / 岡山市 / 岡山市  
公益財団法人岡山県健康づくり財団 (事務局)

お問い合わせ 岡山県健康づくり財団  
TEL:086-246-6260

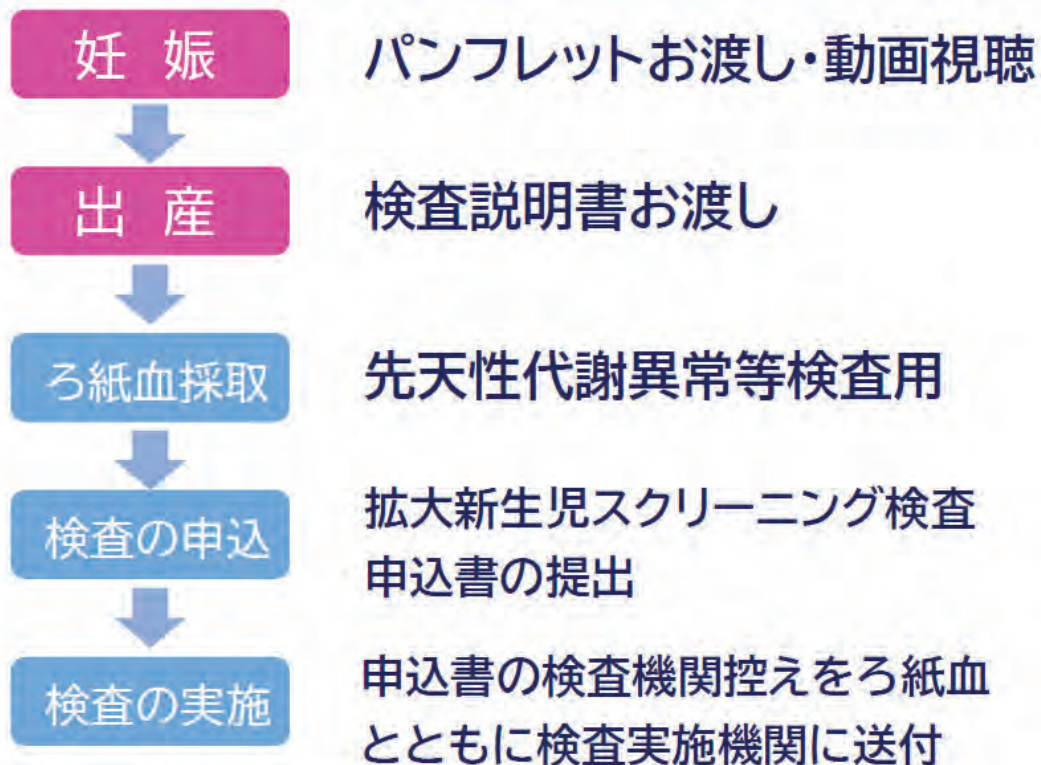
### 注意点

検査の性質上、本検査で異常が認められなかった場合でも病気が完全に否定できるわけではありません。一方、本検査で異常と判定された場合でも正常な場合や、治療の必要のないごく軽症の患者さんが見つかる場合があります。また、重症の方では、ごく早期から治療を開始しても症状が進行してしまうことがあります。診断が難しいため、これまでは症状が出てから治療が開始されていましたが、医学の進歩により、この検査によって早期に病気を見つけ適切な対応を行うことが可能になりました。

この検査について詳しくお知りになりたい方はこちらの動画をご覧ください



監修：塚原 宏一 (岡山大学病院 小児科科長)  
秋山 倫之 (岡山大学病院 小児神経科)  
鷲尾 佳奈 (岡山大学病院 小児科)  
石田 悠志 (岡山大学病院 小児科)  
吉本 順子 (岡山大学病院 小児科)



# 採血医療機関における流れ

8/10

資材配布

パンフレット・検査説明書・ポスター  
申込書

保護者の方への配布

パンフレット・検査説明書・申込書

検査希望確認・申込書受取り

申込書検査機関控え・  
ろ紙血提出

申込書の検査機関控えをろ紙血  
とともに検査実施機関に送付

検査の実施



# 検査結果について

9/10

検査結果の通知

陰性(疾患の可能性が  
低い)の場合

採血医療機関に郵送  
で1か月健診に間に  
合うように結果をお  
返します。

再検査の場合

採血医療機関に  
検査機関より連絡

採血医療機関より  
保護者に連絡

再採血・再検査

陽性(疾患の可能  
性がある)の場合

岡山大学病院  
担当医より  
保護者に連絡

岡山大学病院  
にて精密検査

※陽性の場合採血医療機関に  
検査機関より結果を連絡

陰性・経過観察

治療



# 採血医療機関における流れ

10/10

## 陰性の場合

検査結果受取り



保護者の方へ  
結果お渡し

## 再検査の場合

検査実施機関より  
再検査のお願い



保護者の方へ連絡



再採血  
ろ紙血送付



再検査結果受取り

## 陽性の場合

検査実施機関  
より精密検査  
になった旨の  
連絡受取り

