

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱

(目的)

第1条 この要綱は、現在、新生児に対して実施されている20疾患の先天性代謝異常等検査に、重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症を加え、疾病を早期に発見し治療につなげることにより、重篤な障害の発生などを未然に防止することを目的として国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（以下「実証事業」という。）を実施するために必要な事項を定めるものである。

(実施主体)

第2条 実証事業の実施主体は宮城県とする。

(検査対象疾病)

第3条 検査対象となる疾病は、次の各号に定める2疾患とする。

- (1) 重症複合免疫不全症（severe combined immunodeficiency。以下「SCID」という。）
- (2) 脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy。以下「SMA」という。）

(検査対象者)

第4条 検査対象者は、宮城県内（仙台市を除く。）の医療機関等で出生し、保護者が本検査を希望する新生児とする。

(検査機関)

第5条 検査機関は、「先天性代謝異常等検査の実施について」（平成30年3月30日付け子母発0330第2号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知。以下「課長通知」という。）を参考に、次の各号に掲げる内容を実施できる機関とし、知事が別に定める。

- (1) 都道府県又は指定都市の地方衛生研究所等の機関。
- (2) 第6条第3号に掲げる検査を実施できる機関。

(検査の実施方法等)

第6条 検査の実施方法等については、次に定めるとおりとする。

- (1) 課長通知に基づき20疾患を対象に実施している先天性代謝異常等検査の検査機関で一括して検査体制を構築すること。
- (2) 採血
 - イ 医療機関等は、採血に当たり、あらかじめ本検査の主旨等について、説明書及び同意書（様式第1号）により保護者に説明の上、検査希望の有無を明確にし、同意書を徴する。同意書は、検体と併せて、検査機関へ送付する。
 - ロ 採血時期は、先天性代謝異常等検査と同時に実施し、先天性代謝異常等検査の採血時の留意事項を守り採血した血液を先天性代謝異常等検査用紙にしみ込ませ、同意書とともに原則として翌日までに検査機関へ送付する。
- (3) 検査
 - イ 検査機関は、検体受理後直ちに検査受付台帳を作成し、検査を行うものとする。
 - ロ 検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。
 - ハ 採血不備等により検査不能な検体があった場合、検査機関は直ちに採血した医療機関等に対し再採血を依頼し、再検査を行うものとする。

- 二 検査終了後、検査機関は、判定結果を原則として月2回医療機関等に通知する。
- ホ 検査機関は、検査結果が異常又は異常の疑いが認められた場合は、早期治療の重要性にかんがみ、直ちに医療機関等へ通知するとともに、当該新生児の保護者に対しても迅速かつ的確に伝達されるようにする。医療機関等は精密検査の受診を勧奨するとともに、適切な専門治療機関を紹介するものとする。
- へ 検査機関の長は、要精密検査となった新生児及び保護者の氏名を随時、子育て社会推進課長に報告するものとする。
- ト 検査機関は、検査結果をこども家庭庁が別に定める様式により翌月の20日までに宮城県に報告するものとする。

(精密検査)

第7条 前条の検査又は再検査の結果、なお異常又は疑いが認められた場合については、精密検査を要するものとし、次の各号に掲げる方法により実施する。

(1) 精密検査

医療機関等は、マススクリーニング検査によって要精密検査と判定された新生児の保護者に対し、宮城県が指定する医療機関において速やかに精密検査を受けるよう勧奨するものとする。

(2) 精密検査等を実施する医療機関（以下「精査医療機関」という。）は、次に該当する医療機関を宮城県が指定するものとする。

イ SCID、SMAに関する精密検査を実施できるとともに、保護者に対して、精密検査の前後に検査の内容や結果について適切な説明を行う体制が整備されていること。

ロ 新生児マススクリーニング検査が陽性又は精密検査の結果が陽性だった新生児の保護者その他の家族に対して遺伝カウンセリングを実施できる体制が整備されていること。

ハ 精密検査の結果が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が整備されていること。また、当該精査医療機関で治療が実施できない場合には、治療可能な医療機関を紹介できること。

二 精密検査を受けた新生児の追跡調査等に協力ができること。

ホ 精査医療機関は、対象疾患の精密検査の検査結果について、別に定める様式により随時子育て社会推進課長へ提出すること。

(協力体制)

第8条 本事業の実施を円滑に行うため、東北大学病院、公益社団法人宮城県医師会、一般社団法人仙台市医師会、宮城県産婦人科医会、宮城県小児科医会（以下「関係団体」という。）と協議し、宮城県内（仙台市を除く。）の医療機関に対して本事業の協力を依頼するとともに、相互の連絡調整を図るものとする。

2 「先天性代謝異常等検査実施要綱」第10で定める連絡会議等を活用し、関係団体と本事業の体制や要精密検査となった新生児及び患児に対する診断、治療、経過などに関する継続的情報共有や意見交換を行うものとする。

(実施上の留意事項)

第9条 本事業の実施に当たっては責任ある体制を確保し、対象者のプライバシーには十分留意しなければならない。

(経費の負担)

第10条 本事業の実施に要する経費のうち、検査機関における経費等については、宮城県が支弁するも

のとし、医療機関等における採血料、検体の郵送料及び精査医療機関における精密検査に要する費用については保護者の負担とする。

(精度管理について)

第11条 検査機関は、知事が別に定める機関に委託して検査の精度試験等を行い、検査精度の維持向上を図るものとする。

(周知徹底)

第12条 宮城県は、実証事業の意義が妊産婦等に十分理解されるよう、あらゆる機会を活用し、実証事業の周知徹底を図るものとする。

(国への報告)

第13条 宮城県は、保護者から同意取得した新生児に係る新生児マススクリーニング検査の結果及び精密検査の結果等（検査実施数、検査異常者数（疑いを含む）、疾病別患者数等）を把握し、こども家庭庁及びこども家庭庁の研究班（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）へ報告する。

(その他)

第14条 この要綱に定めのない事項については、保健福祉部長が別に定める。

別表（第6条関係）

検査対象疾病	検査方法
<ul style="list-style-type: none">・重症複合免疫不全症（SCID）・脊髄性筋萎縮症（SMA）	<ul style="list-style-type: none">・リアルタイムポリメラーゼ連鎖反応 (real-time Polymerase Chain Reaction : PCR)・検査キット Neo SMAAT T/K/S（積水メディカル）

附 則

この要綱は、令和6年8月22日から施行し、令和6年10月1日以降に出生した新生児が実施した検査に適用する。