

議題4 母子保健事業について

大阪府新生児マススクリーニング検査  
に関する実証事業

# こども家庭庁 新生児マス・スクリーニング検査の実証事業 (令和5年度補正予算にて創設)

こどもまんなか  
こども家庭庁

## 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

新規

一部推進枠

成育局 母子保健課

令和7年度概算要求額 15億円 (一億円)

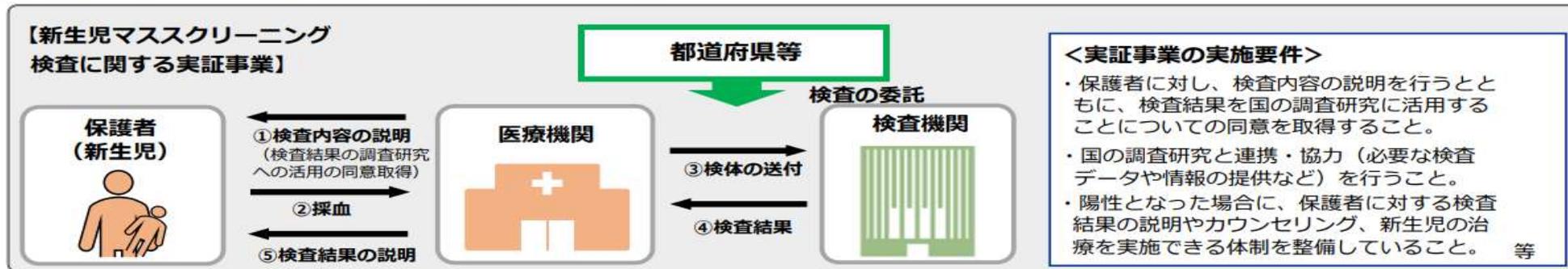
### 事業の目的

- 新生児マススクリーニング検査(先天性代謝異常等検査)については、現在、都道府県・指定都市において20疾患を対象にマススクリーニング検査が実施されているところであるが、近年、治療薬の開発等により、対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、令和5年度より国において調査研究(こども家庭科学研究)を実施し、対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝子カウンセリングの課題に関する対応策を得ることとしている。こうした中で、都道府県・指定都市においてモデル的に2疾患(SCID、SMA(※))を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究と連携・協力(必要な検査データや情報の提供など)を行うことで、マススクリーニング検査の対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、全国展開を目指す。

(※) SCID(重症複合免疫不全症): 免疫細胞の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返す疾患。  
SMA(脊髄性筋萎縮症): 脊髄の運動神経細胞の異常のため、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患。

### 事業の概要

都道府県、指定都市においてモデル的に2疾患(SCID、SMA)を対象とするマススクリーニング検査を実施し、国の調査研究(こども家庭科学研究)と連携・協力(必要な検査データや情報の提供など)を行う。



### 【国の調査研究(こども家庭科学研究)】令和5~7年度

- ・地域における検査・診療体制、精度管理、遺伝カウンセリング等の整備の状況の把握
- ・保護者向けの情報提供資料又は説明文書の作成 など

### 実施主体等

【実施主体】 都道府県、指定都市

【補助率】 国1/2、都道府県、指定都市1/2

【補助単価】 6,000円/人 ※検査に関する説明等を含む。

### ＜実証事業参画自治体数＞

○令和5年度

都道府県 : 13  
政令市 : 8

○令和6年度

都道府県 : 27  
政令市 : 11

※令和6年度においては  
採択内示自治体数

令和5年度、令和6年度ともに  
大阪府・大阪市・堺市含む

# 大阪府 新生児マス・スクリーニング検査の実証事業 (令和6年3月より実施)

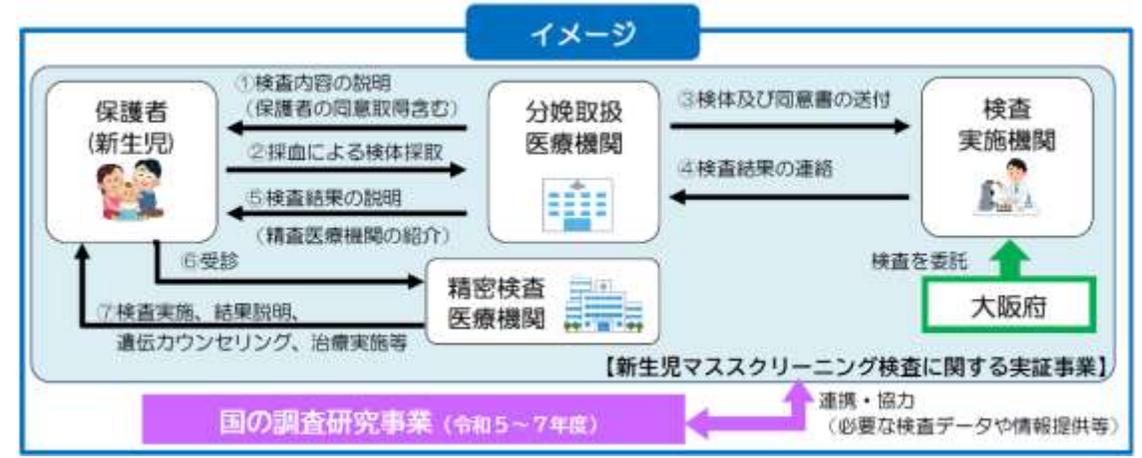
## ■経緯

- 昭和52年10月～  
ガスリー法による先天性代謝異常等検査開始 (6疾患)  
※平成19年からタンデムマス法に。
- 平成30年3月30日～  
20疾患を「一次対象疾患」と位置づけ、「一次対象疾患」より「現状において確定診断が容易でない・治療効果が確実でない段階」の疾患を「二次対象疾患 (5疾患)」とし、「一次対象疾患」と合わせた25疾患で実施。
- 令和6年3月1日～  
国の実証事業へ参画し、2疾患 (重症免疫不全症(SCID)/脊髄性筋萎縮症(SMA)) を公費対象に追加。



## ■実施内容

- 国の実証事業を活用した新生児マススクリーニング検査を新たに実施し、併せて、国の調査研究事業に対し検査データの提供をはじめとした連携・協力を行う。
- (1)検査対象者：大阪府では府内 (大阪市・堺市を除く) の分娩施設で出生した新生児  
※検査には保護者の同意が必要。  
※大阪市・堺市についても、実証事業に参加
  - (2)検査対象疾患：①重症複合免疫不全症 (SCID) 及び  
②脊髄性筋萎縮症 (SMA)
  - (3)検査実施機関 (委託)  
地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター
  - (4)検査実績 (令和6年9月まで)：20,229件 (うち疑陽性6件)  
※総検査件数、大阪市・政令市除く



# 大阪府 新生児マス・スクリーニング検査の公費対象疾患

## 一次対象疾患（20疾患）内訳

### 【アミノ酸代謝異常症<5疾患>】

- 〔1〕 フェニルケトン尿症、〔2〕 メープルシロップ尿症、〔3〕 ホモシスチン尿症、
- 〔4〕 シトルリン血症Ⅰ型、〔5〕 アルギニノコハク酸尿症

### 【有機酸代謝異常症<7疾患>】

- 〔1〕 メチルマロン酸血症、〔2〕 プロピオン酸血症、〔3〕 イソ吉草酸血症、〔4〕 メチルクロトニルグリシン尿症、〔5〕 ヒドロキシメチルグルタル酸血症、〔6〕 複合カルポキシラーゼ欠損症、
- 〔7〕 グルタル酸血症Ⅰ型

### 【脂肪酸β酸化異常症<5疾患>】

- 〔1〕 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、〔2〕 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、
- 〔3〕 三頭酵素欠損症〔4〕 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症、
- 〔5〕 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症

### 【ガラクトース血症】

### 【先天性副腎過形成症】

### 【先天性甲状腺機能低下症】

## 二次対象疾患（5疾患）内訳

### 【その他のアミノ酸代謝異常症<1疾患>】

- 〔1〕 シトリン欠損症

### 【その他の有機酸代謝異常症<1疾患>】

- 〔1〕 βケトチオラーゼ欠損症

### 【その他脂肪酸β酸化異常症<3疾患>】

- 〔1〕 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
- 〔2〕 全身性カルニチン欠乏症
- 〔3〕 グルタル酸血症Ⅱ型

## 実証事業対象疾患（2疾患）内訳

- 〔1〕 重症複合免疫不全症
- 〔2〕 脊髄性筋萎縮症

# さいごに

先天性代謝異常等検査事業の推進のため、引き続き  
ご理解ご協力をどうぞよろしくお願いいたします。

ご清聴ありがとうございました