

情報提供

那医発第 323 号
令和6年10月29日

施設長 各位

那覇市医師会
会 長 友利 博朗
常任理事 外間 浩



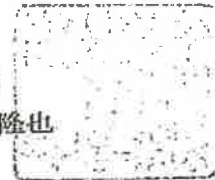
平素より医師会事業へのご支援ご協力賜り感謝申し上げます。
沖縄県医師会より「令和6年度 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業への協力依頼について」の通知が届きましたのでご案内申し上げます。別紙は当会ホームページに掲載致しますので、お手数ですがダウンロードをお願いします。☆ 問合せ先(那覇市医師会 事務局:宮城・前泊/電話 098-868-7579)

記

沖 医 発 第 1088 号
令 和 6 年 10 月 22 日

地区医師会担当理事 殿

沖縄県医師会
理事 當間隆也



令和6年度 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業への協力依頼について

時下益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

さて、沖縄県子ども未来部子育て支援課長より、「令和6年度 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業への協力依頼について」が別添のとおり届いておりますので、ご連絡申し上げます。

沖縄県では、令和6年度、国における重症複合免疫不全症(SCID)及び脊髄性筋萎縮症(SMA)を対象とした新生児マススクリーニング検査(現在の20疾患に2疾患を追加)の実証事業に参画することとなりました。国は、同実証事業の結果を踏まえて、新生児マススクリーニング検査へのSCID及びSMAの追加を目指すこととしております。

また、これまで任意で行われてきた新生児オプショナルスクリーニング検査については、国の実証事業に合わせて、琉球大学や沖縄県医師会等で構成する「一般社団法人沖縄子ども先進医療協議会」の実証事業(7疾患対象)として実施します。

2つの実証事業を既存の新生児マススクリーニング検査と一体的に行うことで検査対象が20疾患から29疾患に拡大され、早期発見・早期治療につなげることが可能となります。

当該実証事業は、県内全ての新生児を対象としたものとなっており、どの地域においても平等に検査を受けられる環境を整備する必要があります。

このため、県内全ての分娩取扱医療機関において当該検査が実施できるよう当該事業の趣旨をご理解の上、以下についてご協力をお願いいたします。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただきますとともに、貴管下会員に対する周知及びご協力についてご高配下さいますようお願い申し上げます。

なお、詳細な説明をご希望される場合は説明にお伺いするとのことですので、以下の担当者までご連絡ください。

記

- 1 これまで実施してきた新生児オプショナルスクリーニング検査については、令和6年11月1日から実証事業に移行し、当該検査に係る「一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会(CReARID)」と県内分娩取扱医療機関との契約は、令和6年10月31日をもって契約終了となります。

2 実証事業については、契約や参加申し込み等の手続は不要で、現行の新生児マススクリーニング検査と同様の流れで、検体を中部地区医師会に送付いただくことで事業への参加は可能です。

3 当該実証事業に係る9疾患については、県内において検査体制が構築されておらず県外の検査機関に依頼する必要があることから、検体については既存の新生児マススクリーニング検査を含めた29疾患分としてろ紙2枚分を作成し、1枚はチェック付きビニール袋へ入れ、もう1枚のろ紙とあわせて既存のオレンジ封筒に入れて、中部地区医師会あて送付ください。(別添フロー図参照)

ろ紙、チェック付きビニール袋、オレンジ封筒及び同意書は、県保健所を通じて分娩取扱医療機関へ配布します。

4 ろ紙は2枚とも丸印を越す位十分に、裏表にしみとおるように採血し、高温多湿を避け、水平を保って5時間以上よく乾燥させてください。1枚には現行通り医療機関コード以外のすべての項目について記入しますが、もう1枚は医療機関名及び母氏名のみ記載し、医療機関名及び母氏名のみ記載したろ紙をチェック付きビニール袋にいれてください。ただし、同姓同名の方がいる場合には出生体重も記入し、区別できるようにしてください。

5 当該実証事業にあたっては、対象疾患の内容及び当該検査結果等をこども家庭庁等へ報告することについて保護者に対して説明し、同意書を取得していただく必要がありますので、ご協力をお願いします。

6 当該実証事業に係る9疾患の検査は、新生児マススクリーニングを一体的に実施されるため、採血料等(検体の送付費用等を含む)については、保護者に対し追加負担を求めないようよろしくお願い致します。

【担当連絡先】

沖縄県こども未来部子育て支援課母子保健班：小濱様・山里様

TEL:098-866-2457 FAX:098-866-2433

mail:aa031305@pref.okinawa.lg.jp

【添付資料】

資料1 事業フロー図

資料2 院内掲示用フロー図

資料3 説明書及び同意書

○令和6年度 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業への協力依頼について

(令和6年10月2日付(こ字第769号))

沖縄県医師会業務2課：喜納

TEL:098-888-0087

FAX:098-888-0089

g2@okinawa.med.or.jp



こ 子 第 769 号
令和 6 年 10 月 2 日

一般社団法人 沖縄県医師会長
沖縄小児科学会長
沖縄県小児科医会長
沖縄産科婦人科学会長
沖縄県産婦人科医会長
周産期ネットワーク協議会長
分娩取扱医療機関の長

殿

沖縄県こども未来部
子育て支援課長
(公 印 省 略)

令和 6 年度 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業への協力依頼について

日頃より、本県の母子保健事業の推進にご協力を賜り感謝申し上げます。

本県は、令和 6 年度、国における重症複合免疫不全症（SCID）及び脊髄性筋萎縮症（SMA）を対象とした新生児マススクリーニング検査（現状の 20 疾患に 2 疾患を追加）の実証事業に参画することとなりました。国は、同実証事業の結果を踏まえて、新生児マススクリーニング検査への SCID 及び SMA の追加を目指すこととしております。

また、これまで任意で行われてきた新生児オプションスクリーニング検査については、国の実証事業に合わせて、琉球大学や沖縄県医師会等で構成する「一般社団法人沖縄こども先進医療協議会」の実証事業（7 疾患対象）として実施します。

2 つの実証事業を既存の新生児マススクリーニング検査と一体的に行うことで検査対象が 20 疾患から 29 疾患に拡大され、早期発見・早期治療につなげることが可能となります。

当該実証事業は、県内全ての新生児を対象としたものとなっており、どの地域においても平等に検査を受けられる環境を整備する必要があります。

このため、県内全ての分娩取扱医療機関において当該検査が実施できるよう当該事業の趣旨をご理解の上、以下についてご協力をお願いいたします。

なお、詳細な説明をご希望される場合は説明に伺いますので、下記担当者までご連絡ください。

記

- 1 これまで実施してきた新生児オプションスクリーニング検査については、令和 6

年11月1日から実証事業に移行し、当該検査に係る「一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会（CReARID）」と県内分娩取扱医療機関との契約は、令和6年10月31日をもって契約終了となります。

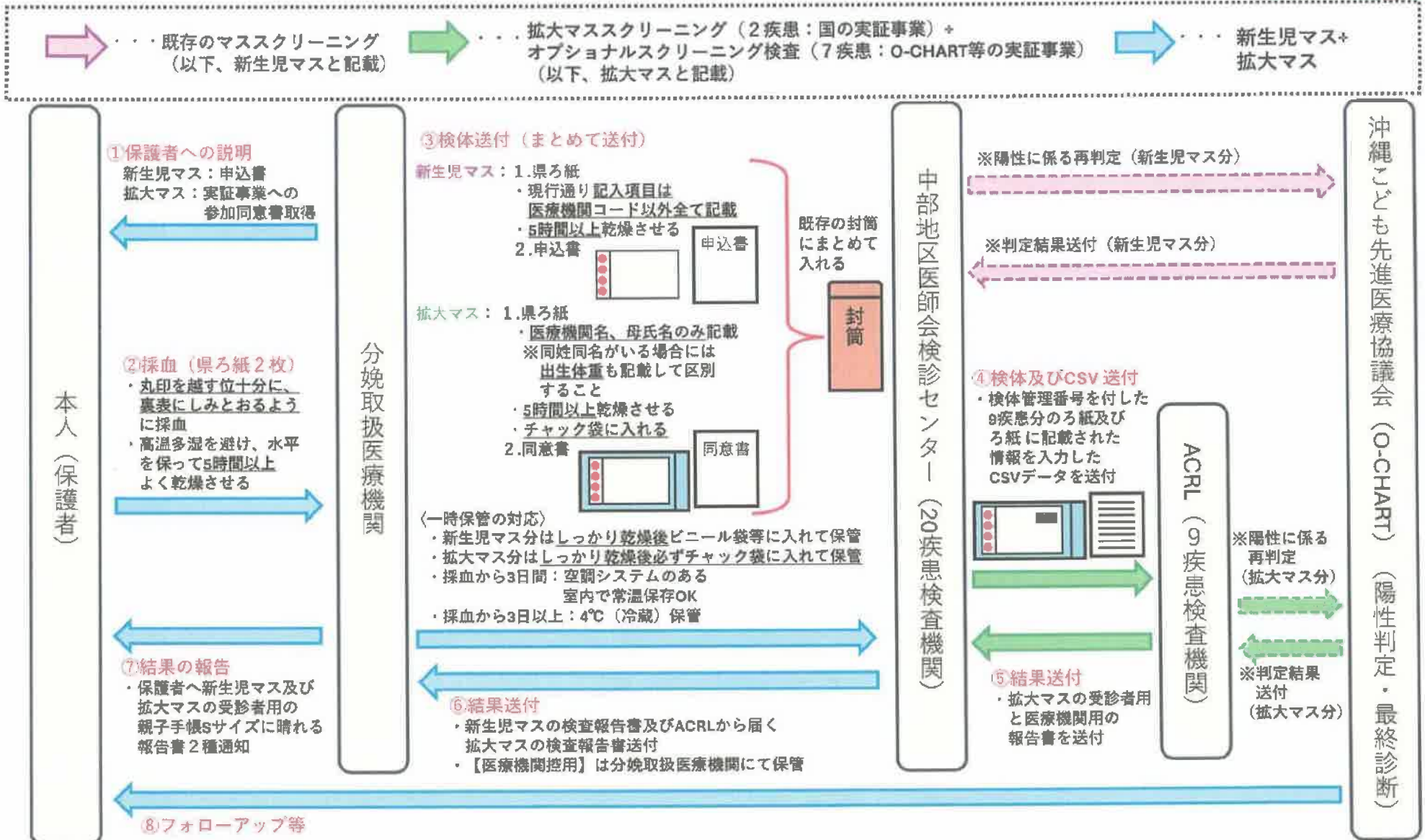
- 2 実証事業については、契約や参加申し込み等の手続は不要で、現行の新生児マススクリーニング検査と同様の流れで、検体を中部地区医師会に送付いただくことで事業への参加は可能です。
- 3 当該実証事業に係る9疾患については、県内において検査体制が構築されておらず、県外の検査機関に依頼する必要があることから、検体については既存の新生児マススクリーニング検査を含めた29疾患分としてろ紙2枚分を作成し、1枚はチャック付きビニール袋へ入れ、もう1枚のろ紙とあわせて既存のオレンジ封筒に入れて、中部地区医師会へ送付ください。（別添フロー図参照）
ろ紙、チャック付きビニール袋、オレンジ封筒及び同意書は、県保健所を通じて分娩取扱医療機関へ配布します。
- 4 ろ紙は2枚とも丸印を越す位十分に、裏表にしみとおるように採血し、高温多湿を避け、水平を保って5時間以上よく乾燥させてください。1枚には現行通り医療機関コード以外のすべての項目について記入しますが、もう1枚は医療機関名及び母氏名のみ記載し、医療機関名及び母氏名のみ記載したろ紙をチャック付きビニール袋に入れてください。ただし、同姓同名の方がいる場合には出生体重も記入し、区別できるようにしてください。
- 5 当該実証事業にあたっては、対象疾患の内容及び当該検査結果等をこども家庭庁等へ報告することについて保護者に対して説明し、同意書を取得していただく必要がありますので、ご協力をお願いします。
- 6 当該実証事業に係る9疾患の検査は、新生児マススクリーニングを一体的に実施されるため、採血料等（検体の送付費用等含む）については、保護者に対し追加負担を求めないようよろしくお願いします。

添付書類

- 資料1 事業フロー図
- 資料2 院内掲示用フロー図
- 資料3 説明書及び同意書

沖縄県こども未来部子育て支援課
母子保健班：小濱・山里
TEL:098-866-2457 FAX:098-866-2433
mail : aa031305@pref.okinawa.lg.jp

令和6年11月以降、実証事業の実施に伴い新生児マススクリーニング検査の対象疾患数が増えます！！



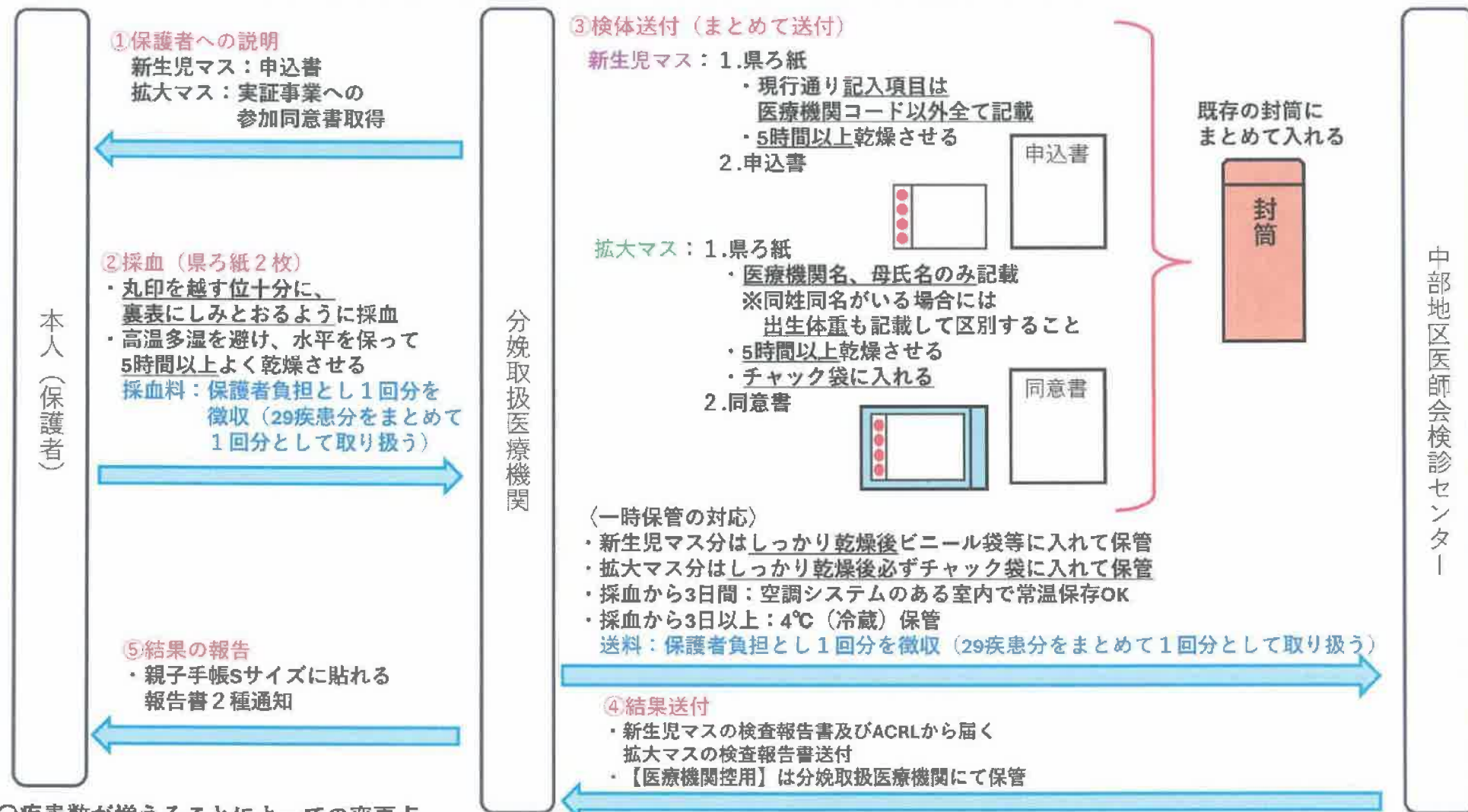
○疾患数が増えることによる変更点

1. 保護者へ拡大マススクリーニング、オプションスクリーニングの内容を説明の上、同意書取得
2. ろ紙の枚数が2枚へ増加 (県が準備するろ紙を2枚使用) ※クリアリッドと契約済みの医療機関は現状のピンクろ紙は使用しない！
3. 拡大マス分はチャック袋に入れる (チャック袋はろ紙等と一緒に保健所から配布)
4. 現状のクリアリッドとの契約は実証事業へ移行するため令和6年10月31日をもって契約終了となる

令和6年11月以降、実証事業の実施に伴い新生児マススクリーニング検査の対象疾患数が増えます！！

院内掲示用

→ … 既存のマススクリーニング（以下、新生児マスと記載）+ 実証事業（以下、拡大マスと記載）



○疾患数が増えることによる変更点

1. 保護者へ拡大マススクリーニング、オプションスクリーニングの内容を説明の上、同意書取得
2. 県ろ紙の枚数が2枚へ増加（県が準備するろ紙を2枚使用）※クリアリッドと契約済みの医療機関は現状のピンクろ紙は使用しない！
3. 拡大マス分はチャック袋に入れる（チャック袋はろ紙等と一緒に保健所から配布）
4. 現状のクリアリッドとの契約は実証事業へ移行するため令和6年10月31日をもって契約終了となる

新生児マススクリーニング検査拡大に係る実証事業への参加について(説明書)

※裏面まで必ずお読みください。※

沖縄県内の分娩取扱医療機関で行われる新生児マススクリーニングで検査ができる疾患が拡大します。

- ① 沖縄県においては、令和6年度から国の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」（以下、「国の実証事業」という）に参加し、新たに2つの疾患（脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID））を対象とした実証事業を実施します。
- ② これまで任意で行われてきたオプションスクリーニング検査については、琉球大学や沖縄県医師会等で構成する「一般社団法人沖縄こども先進医療協議会」の実証事業（男性7疾患・女性5疾患）として実施します。

2つの実証事業を既存の新生児マススクリーニング検査と一体的に行うことで検査対象が20疾患から29疾患に拡大され、早期発見・早期治療につなげることが可能となります。

1. 検体採取及び検査費用

検査費用は県等が負担します。検査は、従来の新生児マススクリーニング検査と同じ血液を用いて検査が行われるため、赤ちゃんの負担が追加されることはなく、採血料等についても、従来の新生児マススクリーニング検査費用に係る費用以外に発生しません。

2. 検査結果報告までの流れ

検査結果は、当院から保護者に通知します。

- 当院で採血 → 検査機関で検査 → 検査機関から当院へ結果報告
- 検査異常なし → 保護者に報告をして終了
- 当該疾患の疑いあり → 一般社団法人沖縄こども先進医療協議会から分娩取扱医療機関・保護者へ連絡 → 精査医療機関を受診 → 精密検査 → 検査結果を保護者へ報告

3. 新生児マススクリーニング検査情報の報告と個人情報の保護

国の実証事業の2疾患（SMA・SCID）と「沖縄こども先進医療協議会」の実証事業（男性7疾患・女性5疾患）の検査結果については、検査の有効性を検証するため、個人情報の保護に十分配慮しながら、県において検査数や陽性者数、精密検査の結果（疾患名や患者数）などを個人が特定されないようとりまとめた上で、こども家庭庁、同庁研究班及び沖縄こども先進医療協議会へそれぞれが定めた様式を用いて報告します。

この実証事業で得られた情報は、医療支援や医療統計を含む当該目的以外で使用することではなく、国等において調査研究の結果を公表する際には、個人が特定されないよう統計的に処理されます。

4. 留意事項

- ・新生児マススクリーニング検査によって、すべての脊髄性筋萎縮症、先天性免疫不全症、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィーが見つかるわけではありません。
- ・脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症以外に免疫不全を生じる疾患等が見つかる可能性があります。
- ・この検査はスクリーニング検査です。精密検査が必要と判断された場合でも、精密検査の結果、“病気ではない”と診断される場合もあります。

同意書

沖縄県知事 殿

私はこの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等について十分な説明を受けました。内容を理解し了承しましたので、国の実証事業及び一般社団法人沖縄こども先進医療協議会の実証事業に参加することについて同意します。

同 意 日：(西暦) 年 月 日

(保護者) 氏名： (自署)

5. 検査対象疾患

国の実証事業	脊髄筋萎縮症(SMA) 	脊髄の運動神経細胞の病変によって起こる神経原性の筋萎縮症で、筋力が進行性に低下してくる病気です。乳児に発症するタイプは寝たきりとなります。早期に治療すると発症を抑えることが期待できます。 https://www.sma-rt.org/sma.html
	重症複合免疫不全症(SCID) 	うまれつきにあらゆる病原体の感染から体を守る免疫システムの一部に不具合がある病気の総称です。風邪症状がなかなか治らず、何度も入院治療し、重症化すると致死的となりやすい病気です。感染症にかかる前に早期に根治治療をおこなうと改善します。 https://pid-nba.jp/scid.html
オプショナルスクリーニング検査に係る実証事業	ムコ多糖症 I 型 ムコ多糖症 II 型 (ハンター症候群) ムコ多糖症 IVA 型 (モルキオ A 症候群) ムコ多糖症 VI 型 (マルトラミー症候群) ファブリー病 *男性のみ ボンベ病 	ヒトの生きている細胞内には古くなっていらなくなったものを多種類の酵素で分解する細胞内小器官ライソゾームがあります。その分解されたものの一部は再利用されます。ライソゾーム病とはその分解する酵素の一部が生まれつき機能しないために、ライソゾームの中に分解されないものが徐々に蓄積して細胞の機能を失い、体中のいろんな臓器も機能を失い、進行していく病気です。こどもが成長するにつれて、お座りや独り歩きができない、言葉が出ない、あるいはこれまで歩けていたのに、しゃべれていたのにできなくなった、けいれん発作といった症状がでてきて、進行すると寝たきりとなる病気があります。症状が出現する前に造血幹細胞移植や酵素を補充する治療法などがあります。ファブリー病は男性に症状が強く見られます。 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4063
	副腎白質ジストロフィー(ALD) *男性のみ 	極長鎖脂肪酸脂肪酸の分解に関わるペルオキシソームの膜蛋白の異常により極長鎖脂肪酸脂肪酸が分解できずに蓄積して起こる病気です。脳や脊髄の脱髄や神経細胞の変性、副腎の機能不全を特徴とする病気です。小児の発症する場合、知能低下、行動の異常、視力低下、色素沈着など現れて、さらに進行すると通常 1～2 年で寝たきりとなります。症状が出現する前に造血幹細胞移植を行うと発症を抑えることが期待できます。 https://www.nanbyou.or.jp/entry/186