

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

令和5年度補正予算案：10億円

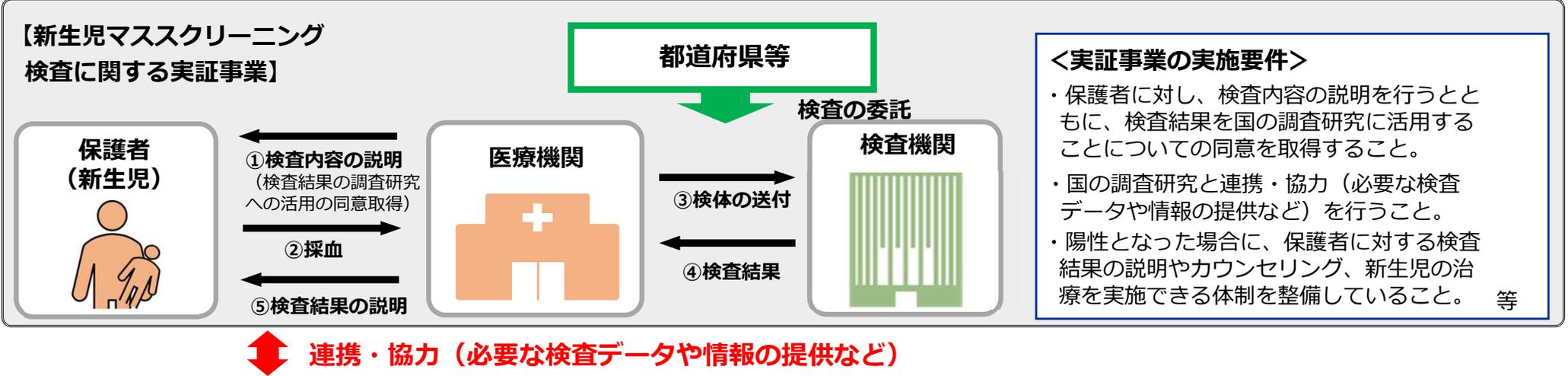
1 事業の目的

- 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。

2 事業の概要・スキーム

◆ 事業内容

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

3 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

4 補助単価案

- ◆ 補助単価案：こども家庭庁が必要と認める額
- ※検査に関する説明等を含む。