

有关新生儿疾病筛查的试点项目

关于参加在新生儿疾病筛查项目中 追加脊髓性肌萎缩症(SMA)和严重联合免疫缺陷(SCID) 的试点项目说明书

爱知县及名古屋市参加中央政府儿童家庭厅实施的“有关新生儿疾病筛查的试点项目”。截至目前所实施的“新生儿疾病筛查（先天性代谢紊乱等检查）”的检查对象有 20 种疾病，试点项目将在此筛查中追加两种疾病（脊髓性肌萎缩症(SMA)、严重联合免疫缺陷(SCID)) 的检查并研讨其结果。

新生儿疾病筛查中追加的两种疾病的试点数据（检查数量、阳性反应人数等非个人信息的数据）将提供给儿童家庭厅以及儿童家庭厅的研究班（儿童家庭科学研究但马小组），用于研讨如何使全国的婴儿都能在新生儿疾病筛查中接受这两种疾病的检查。

* 儿童家庭科学研究费补助金·克服发育疾患等养育新生代基础研究项目《关于构建新生儿疾病筛查新增检查疾病时所需实施制度的研究》研究代表：但马刚，国立成育医疗研究中心。

1. 主要检查疾病

本次试点项目中，在原有 20 种疾病之外追加以下两种疾病。

- 脊髓性肌萎缩症/spinal muscular atrophy (SMA)
- 严重联合免疫缺陷/severe combined immunodeficiency (SCID)

SMA 是一种全身肌肉萎缩肌力下降的疾病，发病率为 1/20000 人。SCID 的发病率为 1/50000 人，由于会破坏免疫力，因此容易重症化。这两种疾病如果不及时治疗，新生儿很可能在 1~2 岁时死亡。近年，关于 SMA，如果在病情早期阶段开始药物治疗，将有可能抑制病情、改善人体运动功能。关于 SCID，通过“造血细胞移植（骨髓移植、脐带血移植）”可再生能提高免疫功能的细胞，从而使病情基本可以根治。有关疾病详情请参考以下网站。

- 脊髓性肌萎缩症 (SMA): <https://www.sma-rt.org/sma.html> (日语说明)



- 严重联合免疫缺陷 (SCID): <https://pidj-nbs.jp/scid.html> (日语说明)



2. 从开始检查到报告检查结果的流程

原有的检查先天性代谢紊乱等时使用的血液即可用于追加检查，因此对婴儿不会增加负担。

在出生医疗机构抽血 → 在检查机构做检查 → 检查机构向出生医疗机构报告检查结果

- 检查无异常时 → 出生医疗机构向家长说明结果，结束检查。
- 检查有患病可能性时 → 出生医疗机构联系家长
→ 新生儿（及家长）到精密检查医疗机构就诊 → 做精密检查
→ 精密检查医疗机构向家长报告最终检查结果

3. 费用等

参加试点项目人员的检查费由爱知县（名古屋市内的医疗机构由名古屋市）负担。其他费用（抽血及寄送血样等费用）请咨询医疗机构。

4. 向儿童家庭科学研究但马小组报告新生儿疾病筛查的相关信息及个人信息保护措施

为验证在新生儿疾病筛查中追加 SMA 及 SCID 的有效性，在确保受检婴儿个人信息不被透漏的基础上，新生儿疾病筛查的检查数量、阳性反应人数、精密检查结果（疾病名称及患者人数等）等非可识别个人信息将会送至儿童家庭厅以及儿童家庭厅的研究小组。从本次试点项目中获取的信息，仅限于本研究目的下使用。在公布调研报告时，将会对数据进行统计性处理，确保公布时无法识别特定个人。

5. 注意事项

- 新生儿疾病筛查并不确保能检查出所有的脊髓性肌萎缩症及严重联合免疫缺陷。
- 检查中有可能查出脊髓性肌萎缩症及严重联合免疫缺陷之外的其他有关代谢紊乱的疾病。
- 此项检查只是初步筛查。即使被判断需做精密检查，精密检查的结果也有可能是“无病”。
- 针对部分精密检查结果，您居住地区的保健所（名古屋市内为各区保健中心）或许会与您联系。