

# 付加新生児スクリーニング通信

Vol.1

2026

## ごあいさつ

平素は本協会の希少疾患に対する付加新生児スクリーニング検査にご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

2021年2月より付加新生児スクリーニング検査を開始し、2026年3月31日までに40,587名の検査を実施いたしました（うち、後から始まった脊髄性筋萎縮症に対しては26,648名）。これまでに9名の確定診断が判明しております。本検査を通じて、患者さんの病気が早期に発見され、適切な治療へつながることで、患者さんの日常生活のQOLが改善することを願っております。

また、2024年9月からは県内すべての産科医療機関において検査の実施が可能となりました。ご協力を賜りました全ての医療機関の皆様へ、改めて深く御礼申し上げます。

今後とも、希少疾患の早期発見・早期治療の推進に向け、引き続きご理解とご協力を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

新潟小児希少疾患協会 代表理事 齋藤 昭彦

新潟大学大学院医歯保健学研究科小児科学分野（新潟大学医学部小児科）教授



## 1 新潟県の付加新生児スクリーニング検査実績

### 1 検査実施数・確定診断数 期間：2021年2月～2026年3月末

ファブリー病5名、ポンペ病1名、ムコ多糖症Ⅱ型1名、原発性免疫不全症2名が確定診断に至りました。

ファブリー病については、家系内検索によって未診断患者の発見につながりました。

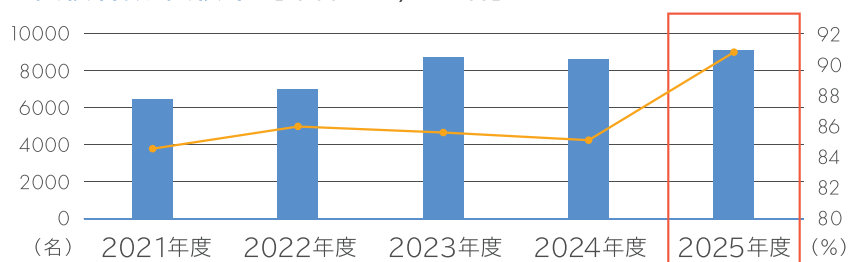
|              | 検査実施数（名） | 確定診断数（名） |
|--------------|----------|----------|
| ファブリー病（男児のみ） | 20,735   | 5        |
| ポンペ病         | 40,587   | 1        |
| ムコ多糖症Ⅰ型      | 40,587   | 0        |
| ムコ多糖症Ⅱ型      | 40,587   | 1        |
| 原発性免疫不全症     | 40,587   | 2        |
| 脊髄性筋萎縮症      | 26,648   | 0        |

### 2 受検者数の年次推移 期間：2021年2月～2026年3月末

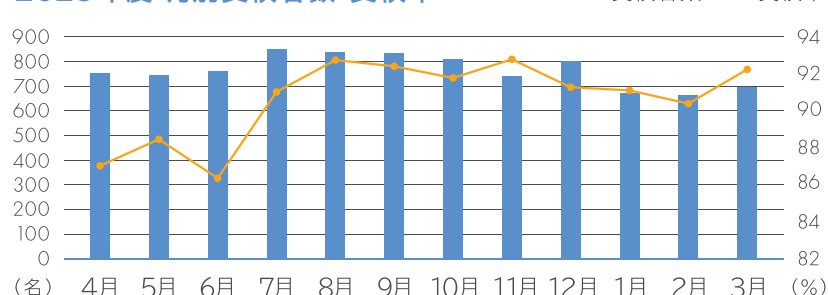
受検者数・受検率の年次・月別推移は、右図のとおりです。2025年度の受検率は90.7%であり、前年度と比較して増加しました。7月以降、月別受検率は90～93%の高水準を維持していました。

また、2025年7月には、新潟県および新潟市がこども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に採択され、同月より検査費用の一部が助成されました。

#### ● 受検者数・受検率【累計：40,587名】



#### ● 2025年度 月別受検者数・受検率



## Topics 2 全国の拡大新生児スクリーニング実施状況

拡大新生児スクリーニング(新潟県・新潟市での検査名称:希少疾患に対する付加新生児スクリーニング検査)は、全国47都道府県および20政令指定都市のうち、原発性免疫不全症および脊髄性筋萎縮症は全67地域(2026年5月25日時点)で、ライソゾーム病には54地域(2025年10月27日時点)で導入されており、全国的に検査体制の整備が進んでおります。

## Topics 3 今後の課題

### 1 | 受検率100%を目指して

2025年度の新潟県全体の受検率は90.7%(施設別では40%~100%)でした。依然として約1割の方が受検されていない状況です。治療法が確立している疾患を見逃さないために、引き続き検査の普及・啓発に努めてまいります。

### 2 | スクリーニング陽性者のご家族に対するアンケート調査

昨年度、新潟大学小児科が付加新生児スクリーニング検査陽性者のご家族を対象にアンケート調査を実施しました。スクリーニング検査の受検については、89%の方から「検査を受けてよかった」との回答が得られました。また、検査を受けた理由として、検査の重要性の認識だけでなく、「お産をした病院のスタッフに勧められたから」との回答を得ております。一方、精密検査のための受診については、9割近くの方が精神的な負担を感じているという結果でした。

引き続き、治療法が確立している疾患がスクリーニング対象となっていること、および早期発見・早期治療の重要性について広く啓発するとともに、検査精度の向上に努めてまいります。

【協力自治体】.....  
新潟県、新潟市

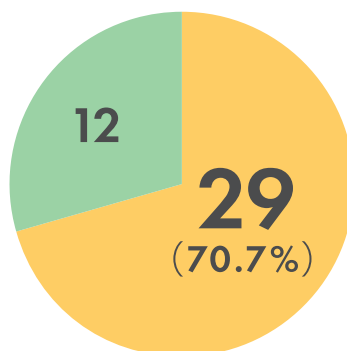
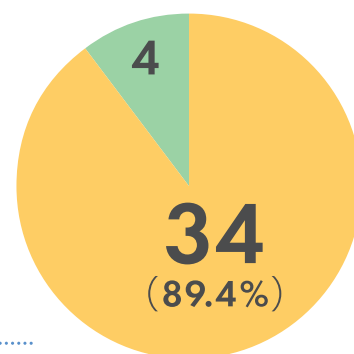
【支援機関】.....  
新潟県医師会  
新潟県産婦人科医会、新潟市産婦人科医会  
新潟大学医学部産科婦人科学教室  
新潟大学医学部総合病院総合周産期母子医療センター

#### アンケートの回答

#### Q 検査を受けて良かったか?

- 良かった
- どちらかと言えばよかった
- どちらとも言えない
- どちらかと言えば悪かった
- 悪かった

- 自由記載 .....
- 早期発見できた(真陽性)
- 検査を受けることで安心できた(偽陽性)
- 病気を知るきっかけになった(偽陽性)



#### Q 検査を受けた理由 (複数回答可)

- 大事な検査だと思ったから
- お産をした病院のスタッフに勧められたから
- 知り合いや友人に勧められたから
- 周囲の人も受けていたから
- その他

#### Q 結果説明までの精神的負担

- 感じなかった
- どちらかと言えば感じなかった
- どちらとも言えない
- どちらかと言えば感じた
- 感じた

- 自由記載 .....
- 「病気かもしれない」という不安
- 初めて聞く病気だった
- 精査前に病気や検査内容についての詳しい情報がほしかった

