

4 先天性代謝異常等検査の対象疾患の拡大について

先天性代謝異常等検査は、知らずに放置すると神経障害等の重大な健康障害が生じるような先天性の代謝異常等について、発症前の新生児のうち早期発見し、早期治療に繋げることにより障害の発生を予防することを目的として全都道府県で実施されている。

本検査は、厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知に基づき 20 疾患を対象に実施しているが、新生児マススクリーニングの対象とすべき疾患は増加しており、早期発見・早期治療の重要性の高い重症複合免疫不全症や脊髄性筋萎縮症等の新生児マススクリーニング検査を大学や検査機関等において研究事業として導入している事例も見られる。

重症複合免疫不全症は、令和 2 (2020) 年 10 月に定期予防接種化されたロタウイルスワクチンの禁忌疾患であり、予防接種による健康被害を避けるためにもワクチン接種前に疾患を診断する必要がある。

また、脊髄性筋萎縮症については、異変に気付いたときには病状が進行しており治療効果が見込めない難治性疾患であるが、発症前に診断・治療することで健常児に近い生活が可能となり、早期発見の重要性の高い疾患である。

全ての新生児が平等に恩恵を受けられるよう、早期発見・早期治療の重要性の高い疾患を国が科学的知見に基づき先天性代謝異常等検査の対象疾患に追加する必要がある。

については、次の事項について特段の措置を講じられたい。

重症複合免疫不全症や脊髄性筋萎縮症等、早期発見や早期治療の重要性の高い希少難治性疾患を全国一律で先天性代謝異常等検査の対象疾患とすること。