



岐阜県政記者クラブ加盟社各位

令和7年10月1日（水）岐阜県発表資料			
担 当 課	担 当 係	担 当 者	電 話 番 号
子育て支援課	母子保健係	宮澤	内線 3542 直通 058-272-8477 FAX 058-278-2880

「新生児マススクリーニング検査」の対象疾患を追加します

このたび、国が実施する「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に県が参加することにより、新たに「脊髄性筋萎縮症」と「重症複合免疫不全症」の2疾患を無料検査の対象としますので、お知らせします。

なお、県では、これまでも先天性代謝異常疾患等の早期発見、早期治療を目的に、20疾患について希望する方に対し、無料で新生児マススクリーニング検査を実施しています。

記

- 1 開始時期 令和7年10月1日
- 2 対 象 児 県内の医療機関で令和7年10月1日以降に出生した新生児
- 3 対象疾患 「脊髄性筋萎縮症」及び「重症複合免疫不全症」
- 4 検 査 料 無料

○新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

- ・ 国（こども家庭庁）の主導により、モデル的に2疾患（脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症）について実証を行うもの
- ・ 2疾患の実証データ（検査数や陽性者数等の個人が特定されないデータ）を国に提供することにより、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活用される。

○追加する対象疾患について

- ・ せきずいせいきんいしゆくしょう
脊髄性筋萎縮症/spinal muscular atrophy (SMA)
2万人に1人が発症するとされ、全身の筋力が低下する疾患。早期に治療薬を投与すれば発病の抑制や運動機能の改善が期待できる。
- ・ じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう
重 症 複 合 免 疫 不 全 症/severe combined immunodeficiency (SCID)
5万人に1人が発症するとされ、免疫が働かないため重い感染症にかかりやすい疾患。「造血細胞移植（骨髄移植、臍帯血移植）」により、ほぼ根治できる。