

希少疾患の早期発見による早期治療へつなげます ～新生児マススクリーニング検査に関する実証事業《新規》～

■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、都道府県及び指定都市において20疾患を対象に公費負担により実施されている。治療薬の開発等により、早期発見・早期治療が可能となった2疾患について、将来的な検査対象の拡大をめざし、国が実施する実証事業に参加する。

■内容

国の実証事業を活用した新生児マススクリーニング検査を新たに実施し、併せて、国の調査研究事業に対し検査データの提供をはじめとした連携・協力をを行う。

(1) 検査対象者：府内の分娩施設で出生した新生児

※検査には保護者の同意が必要。実証事業に係る検査費用は無料。

(2) 検査対象疾患：①重症複合免疫不全症（SCID）及び②脊髄性筋萎縮症（SMA）



(3) 検査実施機関（委託予定）

大阪府・堺市：地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター

大阪市：一般財団法人 大阪市環境保健協会

