

3 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、新生児に対する健康診査の一つとして、疾病の早期発見・早期治療により知的障害等の心身障害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、早期発見・早期治療が可能となった希少難治性疾患が増加しており、重症複合免疫不全症や脊髄性筋萎縮症、B 細胞欠損症、ライソゾーム病の一部疾患などについて、大学や検査機関等で保護者負担により実施する事例のほか、独自に公費負担を開始する都道府県も見られるなど、全国的に 20 疾患以外のスクリーニング検査が進展している。

国は、令和 5 年度から、「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」（以下、「実証事業」という。）を実施しているが、対象疾患は重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症の 2 疾患のみである。

また、全国展開は、対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータや情報を収集し、その結果を踏まえて目指すこととしており、全国一律で対象疾患に追加するまでに相当の時間を要することが見込まれる。

さらに、実証事業の補助率は $1/2$ となっており、自治体負担が発生している。

そこで、全ての新生児が検査を受けられるよう、国が科学的知見に基づき、早期発見・早期治療により、治療効果が高いとされる疾患を広く対象として、早期に先天性代謝異常等検査の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。

- 1 実証事業の対象疾患である重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症の検査について、先天性代謝異常等検査の対象疾患に追加し、

早急に全国展開すること。

- 2 B細胞欠損症やライソゾーム病の一部疾患など、早期発見や早期治療により、治療効果が高いとされるその他の疾患についても、先天性代謝異常等検査の対象疾患への追加を検討すること。
- 3 上記1及び2の措置等に当たっては、自治体負担が生じることのないよう、安定的かつ十分な財政措置を講じること。