2026 年 7 月 29 日

新生児マススクリーニングにおける情報提供および初期対応に関する留意点

公益社団法人 日本産科婦人科学会

周産期委員会

新生児マススクリーニング(NBS)とは、早期診断および治療介入をすることによって疾患による重大な健康被害を予防する目的で実施される公衆衛生事業である。本邦では1977 年から「新生児マススクリーニング事業」という国家事業として公費負担で開始された。当初の対象疾患はアミノ酸代謝異常症{フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メープルシロップ尿症、ヒスチジン血症(1992 年 9 月に中止)}とガラクトース血症であった。1979 年に先天性甲状腺機能低下症、1989 年に先天性副腎過形成症が追加され長らく6疾患を対象としたスクリーニングが行われていた。その後、タンデムマス法が 2014 年に導入され、対象疾患はアミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症・糖代謝異常症を含めた 20 疾患にまで拡大した。本事業は原則すべての出生児が受検する仕組みとなっている[1]。さらに近年、遺伝子解析技術の向上を背景に、施設・自治体レベルで実施される拡大新生児マススクリーニング(拡大 NBS)が普及しつつあることから、対象疾患が重症複合免疫不全症や脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病など(自治体により対象疾患は異なる)、領域の異なる疾患も新たに加わった。このように、NBS は対象疾患が増加し早期診断・治療によって児の予後が大きく改善する一方で、要精査の連絡を受けた保護者には心理的衝撃や混乱を生じやすいことには留意すべきである[2,3]。また、NBS の対象疾患の多くは単一遺伝子疾患であり、児の診断を契機に血縁者への遺伝リスクや将来の妊娠に影響する情報が明らかになる可能性がある。これらの点に十分配慮した上で、サポート体制を構築する必要がある。

NBS は、産婦人科医療機関において産婦人科医あるいは助産師からその目的・意義を説明し、妊婦の理解と同意を得たうえで実施される。原則として、日齢 4–6 日以内に採取されたろ紙血を用いて検査が実施され、結果は提出元の産婦人科医療機関から出生児の両親である保護者に開示される。要精査と判定された場合、速やかに精査して診断を確定し、治療を開始できるように手配を行うことが求められる。これらの過程において、産婦人科医および助産師による適切な初期対応は NBS の有効性に大きく関わる。本留意点は、NBS

における情報提供および初期対応を行う際に留意すべき事項を整理し、適切な対応を支援することを目的として作成した。

この報告は日本産科婦人科学会周産期委員会内の「周産期における遺伝に関する事業」小委員会で原案を作成し、周産期委員会においての審議を経て、理事会の承認の下に委員会報告として公表した。

妊娠中の情報提供（NBS 実施前）

推奨

1. 出生前検査の情報提供の機会や NBS の説明同意の場面を活用して、必要な情報提供を行う。
2. NBS の情報提供は、産婦人科医・助産師等が協働して実施する。その際、NBS は単なるスクリーニングではなく、遺伝学的検査であると認識する。妊婦が理解すべき情報には以下の内容が含まれる。

i. 何らかの先天性疾患は出生児の約 3-5%の確率で生じること
ii. NBS の対象疾患は早期診断によって予後の改善が見込まれる疾患であること
iii. NBS の対象疾患の多くは単一遺伝子疾患であり、児の診断のみならず血縁者の診断につながることや、将来の妊娠に対する影響が明らかになる可能性があること
iv. NBS はスクリーニングであり、偽陽性の可能性があること。要精査となった場合、速やかに精密検査機関を受診し、遺伝カウンセリングを受けた上で確定検査を検討すること
v. 確定検査の結果開示の際には、遺伝カウンセリングを受けることができること
vi. 確定検査を実施してもすぐに診断が確定しない場合は、主治医の指示に従い、定期受診を受ける必要があること

解説

1. 妊婦への情報提供の機会

NBS の結果から罹患が疑われる場合、早期介入が予後に影響するため、速やかな精査が必要となる。一方で、両親にとっては予期せぬ知らせとなることが多く、心理的混乱を来す可能性があることから、検査の目的及び意義に加え、検査後に想定される状況について、あら

かじめ十分な理解を得ることが重要である。検査の同意取得に際しては、これらの点に留意して説明を行う。なお、厚生労働省は、「NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針」において、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、すべての妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うことを推奨している[4]。このような先天性疾患に関する説明の機会を活用し、NBS の情報提供も併せて行うことも考慮される。

2. NBS の遺伝学的検査としての側面

NBS の対象疾患の多くは単一遺伝子疾患である。従来より公的事業として実施されている NBS では、先天性甲状腺機能低下症などの一部を除き、対象疾患のほとんどは常染色体潜性遺伝病であった。一方、近年実施されている拡大 NBS には、自治体により対象疾患は異なるものの X 連鎖性遺伝病が含まれる。

日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では、NBS は遺伝学的検査の一つとして位置付けられており、NBS 実施前に両親に十分な説明を行うこと、NBS で要精査となった場合には、遺伝カウンセリングを受けた上で確定検査としての遺伝学的検査を実施する必要があることが記載されている[5]。なお、確定検査としての遺伝学的検査には、分子遺伝学的検査や遺伝生化学的検査等が含まれる。NBS が単なるスクリーニング検査ではなく、遺伝学的検査であることを念頭におく必要がある。

要精査者に対する情報提供（NBS 実施後）

推奨

1. 要精査と告げられた両親の不安な気持ちに寄り添いながら、傾聴の姿勢を持って対応するよう心がける。

2. 産婦人科医は助産師等と連携しながら速やかに児の両親に連絡し、結果開示を行う。その際の説明内容には以下の内容を含める。

i. NBS の対象疾患はいずれも、早期診断・治療により予後の改善が期待できる疾患であること

ii. 今回の結果はあくまでスクリーニングの結果であり、偽陽性があり得るため、確定検査が提案されること

iii. 確定検査の実施時には、検査や疾患の特徴や血縁者への遺伝・将来の妊娠に関して等を含む内容について遺伝カウンセリングを受けることができること

iv. 疾患によっては、現時点では確定診断に至らない場合があること。その際は、小児科医の指示に従い、継続的な受診が重要であること

3. 児の精査を目的として精密検査機関へ速やかに紹介し、両親に早期受診を促す。

4. 精密検査機関で診断が確定した場合、診療の進捗や心理状態をアセスメントしながら、遺伝カウンセリングのタイミングや方法について小児科及び遺伝診療部門と協議する。

解説

1. 要精査となった児の両親への対応における留意点

NBS の要精査の通知は、両親にとって予期せぬ情報であることが多く、心理的衝撃や混乱を生じやすい。そのため、医療者からの説明を十分に理解することが困難となり、不安を抱きやすい状態にある。また、NBS の対象疾患の多くは単一遺伝子疾患であり、検査結果は児のみならず血縁者にも影響を及ぼすことから、両親は自責の念や葛藤を覚えやすい。このようなストレスの程度は、両親の検査結果に対する理解度と関連があると報告されている[2,6,7]。

一方で、両親の理解に配慮した情報提供や専門知識を備えた医療者のサポートは、心理的ストレスを軽減できる可能性がある[8,9]。したがって、要精査の通知時には、両親の心情に配慮しながら検査結果の要点を簡潔に伝えること、専門的支援に繋げるため速やかに精密医療機関の受診を促すことが重要である。

2. 結果開示において留意すべき点

結果開示の際は、保護者の心理状態に十分配慮し、事前に提供した情報を振り返りながら、結果について説明する。特に、診断の確定には分子遺伝学的検査や遺伝生化学的検査等の遺伝学的検査の実施が必要であることや、診断が確定した場合でも直ちに重篤な状態を意味するものではなく、早期介入により重篤な障害を予防できることについては、理解を得ることが重要である。

遺伝学的影響は当該疾患の遺伝形式により異なる（表 1）。将来の妊娠への影響については、常染色体潜性遺伝病の場合、両親ともに保因者であるケースが多く、次子再発率

は4分の1である。X 連鎖性遺伝病の場合、母親が保因者であれば次子再発率は最大 2 分の 1 である。ただし、罹患児のみで生じた新生変異（*de novo*）などの可能性もあるため、親が保因者かどうかは遺伝カウンセリングを受けた上で保因者検査によって確認すべきである。両親の挙児希望などに応じて、保因者検査や、出生前検査・着床前検査等に関する話し合いを行う。生殖適応度の低い重篤な常染色体顕性遺伝病は新生変異の場合が多く、次子再発率は低いと考えられる。血縁者への影響については、常染色体潜性遺伝病の場合、近親婚などの場合を除き、同胞以外の血縁者に同じ疾患の罹患者がいることは稀で、発見された罹患児が家系内で唯一の罹患者である場合が多い。一方で、X 連鎖性遺伝病の場合、保因者と判明した母親側の家系には、他の未診断患者や保因者、at risk 者が存在する可能性がある。これらの遺伝に関する個別事項は、遺伝カウンセリングにおいて随時相談できることを伝えることが望ましい。

表 1. 新生児マススクリーニング対象疾患の遺伝形式

区分	疾患名	遺伝形式
アミノ酸代謝異常症（5 疾患）	1. フェニルケトン尿症	AR
	2. ホモシスチン尿症	AR
	3. メープルシロップ尿症	AR
	4. シトルリン血症1型	AR
	5. アルギニノコハク酸尿症	AR
有機酸代謝異常症（7 疾患）	6. メチルマロン酸血症	AR
	7.プロピオン酸血症	AR
	8. イソ吉草酸血症	AR
	9. メチルクロトニルグリシン尿症	AR
	10. ヒドロキシメチルグルタル酸血症	AR
	11.複合カルボキシラーゼ欠損症	AR
	12.グルタル酸血症 1 型	AR
脂肪酸代謝異常症（5 疾患）	13.中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	AR
	14.極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	AR
	15.三頭酵素／長鎖 3-ヒドロキシアシル COA 脱水素酵素欠損症	AR
	16.カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ—1 欠損症	AR
	17.カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ—2 欠損症	AR
糖質代謝異常（1 疾患）	18.ガラクトース血症	AR
内分泌疾患（2 疾患）	19.先天性甲状腺機能低下症	非遺伝性/AD/AR
	20.先天性副腎過形成症	AR
その他（4 疾患） ※拡大新生児マススクリーニングとして行われる	21.重症複合免疫不全症（SCID）	AR/XL
	22.脊髄性筋萎縮症（SMA）	AR
	23.ライソゾーム病（LSD）※女児：5 疾患、男児：6 疾患	AR/XL
	24.副腎白質ジストロフィー（ALD）※男児のみ	XL

AR: 常染色体潜性遺伝病、AD:常染色体顕性遺伝病、XL: X 連鎖性遺伝病

3. 精密検査機関への紹介

結果開示後は、速やかに各都道府県で指定されている精密検査機関への受診を促す。紹介する際は、児の病歴や家族歴に加えて、産婦人科での説明内容、両親の受けとめなど、必要な情報を確認する。精密検査機関への受診後も連携して次の妊娠に関する相談を含めた支援を行う。

4. 要精査となった児の両親に対する遺伝カウンセリングの意義

遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査や診断に際して、当事者の自律的選択のための情報提供および心理社会的支援を行うことを目的とする。NBS に関しては、当事者は意思を表明することができないために、両親に対する遺伝カウンセリングとなる。両親に対する遺伝カウンセリングは、医学用語を避けた情報提供や心理社会的支援が NBS の結果に対する理解の促進や、両親の不安の軽減に寄与することが報告されている。また、将来の妊娠・出産に関する選択肢についての話し合いや、血縁者のリスク評価や家系診断等にも対応している [3,10,11]。

我が国では、ほとんどの精密検査機関に遺伝カウンセリングを提供できる体制が存在しており、NBS に携わる産婦人科医・小児科医の間ではその重要性に対する認識が浸透しつつある。一方で、すべての要精査となった児の両親に対して実施されているわけではなく、周知が不十分である可能性も示唆されており、本来必要とする人々に十分行き渡っていない可能性も考えられる。[10,12,13] 1 ヶ月健診などのタイミングで、遺伝カウンセリングの実施状況を確認し、場合によっては受診の調整が検討される。なお、遺伝カウンセリングは小児科医のみならず、遺伝カウンセリング技術に習熟した臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの専門職と連携して、チーム医療として実施することが望ましい。遺伝診療部門と連携することで、多職種による多面的なサポートの実現が期待される[10]。

参考文献

1. 日本マススクリーニング学会.日本マススクリーニング学会とは. https://www.jsms.gr.jp/contents01-01.html

2. Tluczek A, Ersig AL, Lee S. Psychosocial Issues Related to Newborn Screening: A Systematic Review and Synthesis. Int J Neonatal Screen. 2022;8(4):53. Published 2022 Sep 27. doi:10.3390/ijns8040053

3. Hiromoto K, Nishigaki M, Kosugi S, Yamada T. Reproductive decision-making following the diagnosis of an inherited metabolic disorder via newborn screening in Japan: a qualitative study. Front Reprod Health.

2023;5:1098464. doi:10.3389/frph.2023.1098464
4. 厚生労働省. NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針. 2022. https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000901425.pdf
5. 日本医学会. 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン.2022. https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf
6. Gurian E.A., Kinnamon D.D., Henry J.J., Waisbren S.E. Expanded Newborn Screening for Biochemical Disorders: The Effect of a False-Positive Result. Pediatrics. 2006;117:1915-1921. doi: 10.1542/peds.2005-2294.
7. Gurian E.A., Kinnamon D.D., Henry J.J., Waisbren S.E. Expanded Newborn Screening for Biochemical Disorders: The Effect of a False-Positive Result. Pediatrics. 2006;117:1915-1921. doi: 10.1542/peds.2005-2294.
8. Tluczek A, Koscik RL, Modaff P, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: parents' preferences regarding counseling at the time of infants' sweat test. J Genet Couns. 2006;15(4):277-291. doi:10.1007/s10897-006-9031-x
9. Araia MH, Wilson BJ, Chakraborty P, et al. Factors associated with knowledge of and satisfaction with newborn screening education: a survey of mothers. Genet Med. 2012;14(12):963-970. doi:10.1038/gim.2012.87
10. Sakai E, Yamada T, Hamazaki T, Tajima G, Seto T. A Nationwide Survey Investigating the Current Status of Genetic Counseling in Newborn Screening in Japan. Int J Neonatal Screen. 2025;11(4):109. doi:10.3390/ijns11040109
11. Sandelowsky SA, McEwen A, Russell J, et al. An Explorative Qualitative Study of the Role of a Genetic Counsellor to Parents Receiving a Diagnosis After a Positive Newborn Bloodspot Screening. Int J Neonatal Screen. 2025;11(2):32. doi:10.3390/ijns11020032
12. 白土なほ子, 坂本美和, 関根愛子ら,. 本邦の新生児マススクリーニングの現状と医療者の意識～全国産科医療施設及び出生前コンサルト小児科医の調査から～ 日本周産期新生児学会誌 62(1):46-54, 2026
13. 洪本加奈. 山田崇弘. 小杉眞司. 新生児マススクリーニングで子の遺伝性疾患が見つかった親の感情 自身が保因者である可能性と再発率の告知について. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 41(3):107-114, 2020