

すべての新生児が 検査を受けられるように

早期発見・治療で障害を予防

日頃から、都の子供・子育て施策にご理解とご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

先天性代謝異常等検査は、疾病を早期に発見し、早期に治療を行うことで障害を予防することを目的に、これまで20疾患を対象として検査を実施してきました。

公費負担の検査を次々追加

近年、治療薬の開発等により対象疾患の追加の可能性が指摘されていることから、国は、2023（令和5）年度から重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の2疾患についてモデル的に検査を行う実証

事業を開始いたしました。

こうした疾患は、発症頻度が希少でも、発症した場合は重篤な疾患となるため、新生児全員に対するスクリーニング検査により、早期発見・早期治療につなげることが重要です。

このため都は、国の実証事業の対象である重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)に加え、これらと同時に検査結果が判明するB細胞欠損症(BCD)の計3疾患について、2024（令和6）年4月から公費負担として検査を開始いたしました。

また、専門医の意見等を踏まえ、ライソゾーム病(LSD)のうち、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖



高崎 秀之

東京都福祉局長

症Ⅱ型についても、2025（令和7）年3月から都独自に追加し、合計26疾患について公費負担による検査を実施しています。

今後も、すべての新生児が、早期発見や早期治療により、治療効果が高いとされる疾患について検査を受けられるよう、医療機関等と連携しながら、先天性代謝異常等検査を着実に実施してまいります。

引き続き、ご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

本会からのご挨拶

新生児マススクリーニングの さらなる発展をめざして

全国に先駆け 新生児マススクリーニングを開始

本会は全国に先駆けて1974年から新生児マススクリーニングを開始し、「失わずにすむ命を救う」というミッションを掲げ、東京都から委託を受けて検査を実施してまいりました。2023年度には公費20疾患に加えてライソゾーム病の4疾患（ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型）と重症複合免疫不全症(SCID)、B細胞欠損症(BCD)、脊髄性筋萎縮症(SMA)について任意による検査を開始しました。

2024年度より上記6疾患のうちライソゾーム病3疾患とSCID、BCD、SMAの計6疾患が段階的に公費の新生児マススクリーニング検査に追加され、都内で生まれたすべての赤ちゃんが検査を受けられることになりました。

関係機関の連携推進が課題

このように新生児マススクリーニングの対象疾患が拡大する一方で、課題も浮き彫りになっています。スクリーニングで「要精密検査」の場合、どのように専門医や医療機関へ紹介されるべきかなどについて、その必要な情報が、検査機関・医療機関・



久布白 兼行

東京都予防医学協会 理事長

行政機関との間で十分に共有されているとは言えないことなどがあげられます。今後、東京都主催の先天性代謝異常等検査連絡協議会や「東京都新生児スクリーニングコンソーシアム」において、課題解決に向けた議論が進むことを切望しております。

今後とも関係各位におかれましては、ご指導・ご協力のほどよろしくお願い申し上げます。



〔特集〕

新生児 マススクリーニング の現状と未来

公費負担の検査が 26疾患に！

かくれた病気をもつ赤ちゃんを早期発見・早期治療で救いたい。
本会では、1974年より都内で生まれる新生児のマススクリーニング検査を開始し、精度管理や対象疾患の充実に努めてきました。
一方、国や都による検査の公費負担が年々拡充されてきています。
2024(令和6)年度には新たに6疾患が加わり、現在26疾患が公費で、加えて希望者は1疾患が有償で、検査を受けられます。
今後もさらに検査体制を充実し、失わずにすむ命を救いたい。
関係者のそんな思いがこもった
新生児マススクリーニング検査についてご紹介します。

Index

P.5

東京都福祉局からのメッセージ

すべての新生児が
検査を受けられるように

高崎 秀之
東京都福祉局長

本会からのご挨拶

新生児マススクリーニングの
さらなる発展をめざして

久布白 兼行
東京都予防医学協会 理事長

P.6

新たに加わった疾患

ポンペ病

小林 正久

東京慈恵会医科大学小児科学講座 准教授

P.7

新たに加わった疾患

ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型

小須賀 基通
国立成育医療研究センター
遺伝診療センター・遺伝診療科 診療部長

P.8

有償で受けられる検査

ファブリー病

P.9

東京都新生児スクリーニングコンソーシアム

命をつなぐ新生児スクリーニング

東京都アカデミアの連携

大石 公彦
東京慈恵会医科大学小児科学講座 担当教授

P.10 | 本会の取り組み

ポンペ病



ポンペ病とは

ポンペ病は、αグルコシダーゼ（GAA）の欠損により発症する常染色体潜性（劣性）遺伝形式の先天代謝異常症です。重症型の乳児型（infantile-onset Pompe disease：IOPD）では、GAAが分解すべきグリコーゲンが、心筋、全身の筋肉に蓄積し、新生児期より進行性の心肥大、全身性の筋力低下を認め、無治療では3歳までに心不全で死亡するとされています。遅発型（late-onset Pompe disease：LOPD）では、心筋は障害されませんが、緩徐に骨格筋障害が進行し、筋力低下により歩行障害、呼吸障害を認めます。ポンペ病の治療法として、酵素補充療法が保険承認され、心筋・骨格筋障害に有効ですが、病状が進行した場合心機能、筋力の回復は難しいとされています。

ポンペ病の 新生児スクリーニング（NBS）

2009年に無治療IOPD11例、発症後診断IOPD10例、NBS診断例6例（うちIOPD5例）の予後を検討した研究が台湾より報告されました。その結果、発症後診断例では5歳までに40%が死亡したのに対し、NBS診断例（早期治療例）では死亡例はありませんでした。また、独歩獲得率は発症後診断例では40%でしたが、NBS診断例では20カ月までに全例が独歩を獲得しました（図）。この報告によりポンペ病に対するNBSの有効性が証明され、早期治療の重要性が知られるようになりました。日本では2013年より熊本県、福岡県でポンペ病のNBSが開始され、2013年から2020年に29万7387人の新生児がこのNBSを受け、1例がIOPD、7例がLOPDと診断されています²⁾。

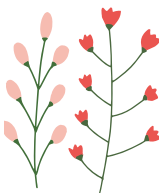
PD、7例がLOPDと診断されています²⁾。

今後の展開

東京都でのポンペ病のNBSは、2022年7月より東京慈恵会医科大学と東京都予防医学協会の共同研究としてパイロット研究を開始し、2023年4月より都内全分娩施設で有償で実施できる体制を整備しました。2025年3月より公費化し、ポンペ病の予後改善に寄与するものと期待されています。

文献

- Chien YH, Lee NC, Thurberg BL, et al. Pompe disease in infants: improving the prognosis by newborn screening and early treatment. *Pediatrics*. 2009; 124: e1116-1125
- Sawada T, Kido J, Sugihara K, et al. Current status of newborn screening for Pompe disease in Japan. *Orphanet J Rare Dis*. 2021; 16: 516



●執筆者

小林 正久

東京慈恵会医科大学
小児科学講座 准教授

1996年東京慈恵会医科大学医学部医学科卒業、1998年同大学小児科学講座入局、2009年同大学小児科学講座講師、2019年同大学小児科学講座准教授。日本小児科学会専門医、指導医、代議員。日本先天代謝異常学会理事。日本人類遺伝学会臨床遺伝専門医。



ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型



ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型とは

ムコ多糖症（MPS）はムコ多糖が体内に蓄積していく先天代謝異常症です。ムコ多糖はヒトのからだの構成に必要な物質で、生体内の結合組織、軟骨、神経組織などに多く存在しています。古くなったムコ多糖は細胞内のライゾームで酵素によって分解されますが、MPSは生まれつきムコ多糖を分解する酵素の働きが悪いためにムコ多糖が徐々に体内に蓄積していき、全身性の症状を来します。

MPSⅠ型とⅡ型は原因となる酵素は違いますが、臨床症状は比較的似ています。通常、生まれた時には全く異常はなく、1〜2歳頃から言葉や運動の発達の遅れを認め、低身長、手指が固い（関節拘縮）、特徴的な顔貌や姿勢が悪い（骨変形）、お腹が出ている（肝脾腫）、心雑音、臍・鼠径ヘルニア、

反復性中耳炎、難聴、扁桃肥大などが徐々に明らかになっていきます。その後、年齢とともに症状は進行し、学童期以降には重い知的障害、運動障害、呼吸障害を伴います。

一方、同じMPSⅠ型やⅡ型でも、知的障害を伴わず、全身の症状も軽度な場合もあります。

MPSⅠ型とⅡ型は遺伝性の病気で、Ⅰ型は男性、女性に発症しますが、Ⅱ型は男性にしか発症しません。頻度はそれぞれ10〜15万人に1人、2〜3万人に1人です。

ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の治療

MPSⅠ型とⅡ型の治療には、酵素補充療法（ERT）と造血細胞移植（HCT）があります。ERTは必要な酵素を週1回点滴で補充することにより、ムコ多糖の分解を促します。以前のERTは、からだの症状は改

善しますが、知的障害など中枢神経症状態には効果がありませんでした。

2021年からはMPSⅡ型の中枢神経症状の改善に効果が期待できるERTが可能となりました。

HCTは他人の骨髄などを移植することによって、体内で酵素を作れるようにします。特にMPSⅠ型では知的障害が明らかになる前にHCTをすることによって、中枢神経症状の改善や予防が期待できます。

ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の 新生児スクリーニングの重要性

MPSⅠ型、Ⅱ型は生まれた時や乳児期には異常は見られないため、早期に診断されることは困難です。病気が進行した幼児期以降に診断、治療を開始した場合、治療効果は十分に得られません。ERTやHCTによる治療効果を最大限に得るためには、病気が進

表 ムコ多糖症の臨床症状

	精神発達遅滞	角膜混濁	骨変形	関節症状	特異顔貌	その他の合併症	性別
ムコ多糖症Ⅰ型 重症型	(+)~(≡)	(≡)	(≡)	(≡)	(≡)	肝脾腫、慢性中耳炎、臍・鼠径ヘルニア、睡眠時無呼吸、心弁膜症、脳室拡大	女性もしくは男性
ムコ多糖症Ⅰ型 軽症型	(-)	(+)	(+)	(+)	(+)	肝脾腫、慢性中耳炎、臍・鼠径ヘルニア、睡眠時無呼吸、心弁膜症	
ムコ多糖症Ⅱ型 重症型	(+)~(≡)	(-)	(≡)	(≡)	(≡)	肝脾腫、慢性中耳炎、臍・鼠径ヘルニア、睡眠時無呼吸、心弁膜症、脳室拡大	男性のみ
ムコ多糖症Ⅱ型 軽症型	(-)	(-)	(+)	(+)	(+)	肝脾腫、慢性中耳炎、臍・鼠径ヘルニア、睡眠時無呼吸、心弁膜症	

(-)：呈さない (+) ~ (≡)：軽度〜重度

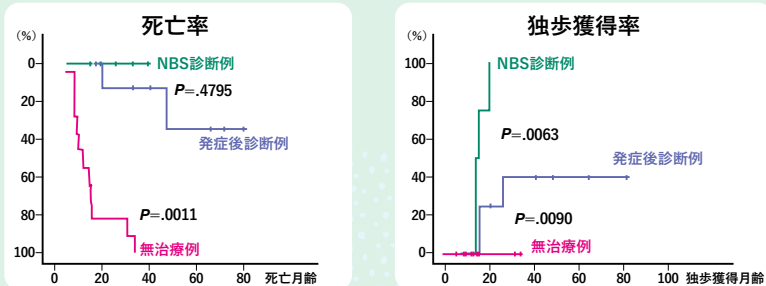
●執筆者

小須賀 基通

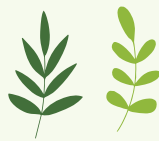
国立成育医療研究センター
遺伝診療センター遺伝診療科
診療部長

1993年新潟大学医学部卒業、1997年慶應義塾大学医学部大学院、2002年国立成育医療センター遺伝診療科、2004年カリフォルニア大学ロサンゼルス校小児科、2008年国立成育医療センター臨床検査部、2014年同遺伝診療科医長、2018年同診療部長。

図 ポンペ病の新生児スクリーニングの有効性（文献1より改変）



無治療例：台湾で酵素補充療法開発前にポンペ病と診断された11例
発症後診断例：台湾で発症後診断され酵素補充療法で治療された10例
NBS診断例：2005年10月〜2007年12月に台湾のNBSで診断され早期に酵素補充療法を開始された6例



▼ファブリー病

公費で実施する検査とは別に、男児が有償で受けられるファブリー病の検査についてご紹介します。

ファブリー病とは

ファブリー病は、 α ガラクトシダーゼAという酵素の働きが十分でないために発症する病気です。小児期に手足や指の痛みで発症し、成人期から進行性の腎障害、心肥大が現れ、発症から診断まで15年ほどかかるといわれています。これらの症状からこの病気を防ぐに疑うことは難しく、治療の遅れを防ぐためには新生児期の検査で早期に発見することが有用です。

ファブリー病は男児、女児ともに発症しますが、男児の方が症状は重いのが一般的です。治療法は主に酵素補充療法で、症状が現れてから早期に開始します。これによって手足の痛みを和らげ、腎不全や心不全の発症を予防できると考えられています。

ファブリー病の検査

ファブリー病の検査法は、ほかのライソゾーム病検査と同様にろ紙血液中の酵素の働きの強さ(酵素活性)を測定しています。本会はこれまでにおよそ4万人の検査を行いました。女児の場合は、ファブリー病があっても、この酵素活性が男児のように低下していないことが多く、現在の検査法では検出が難しいとされています。女児の場合は酵素の遺伝子解析が唯一の診断法です。そのため、本会では男児のみをスクリーニング検査の対象としており、これまでと同様に有償検査として継続しています。



東京都新生児スクリーニングコンソーシアム

命をつなぐ新生児スクリーニング 東京都アカデミアの連携

リーニング結果や診断情報を包括的に把握・共有する機会が限られていることも課題となっています。

そのため、本コンソーシアムでは、産科医療機関が提出したろ紙血検体や要精査例の結果について、精査医療機関との情報共有体制を整備し、実効性のあるネットワークの構築を進めています。さらに、大学・研究機関、日本マススクリーニング学会などの学術団体とも連携し、東京都主催の「先天性代謝異常等連絡協議会」との協働を通じて、スクリーニング事業全体の質的向上に取り組んでいます。

適切な診療へつながるシステム構築へ

本コンソーシアムの主な活動の柱としては、①陽性者への迅速な医療介入の仕組みづくり②検査から診断・治療までの課題を共有し解決する協議の場の設置③確定診断とその後の経過を含めたデータの集積と活用の推進④関連学術団体との情報共有体制の構築――

などがあげられます。

初期段階の取り組みとしては、拡大新生児マススクリーニングに新たに加わった重症複合免疫不全症(SCID)やB細胞欠損症(BCD)などの原発性免疫不全症、また脊髄性筋萎縮症(SMA)において、診断に至るまでのフローの見直しを行いました。それぞれの疾患群に精通した専門医のリーダーシップの下、患者さんが迷わず適切な診療へつながるシステムが構築されつつあります。2025年度からはライソゾーム病のスクリーニングも開始され、診断フローの検討も新たに進めています。また、陽性結果を最初に受ける産科医療機関にも情報が見えるよう、連携体制の可視化にも努めています。

本コンソーシアムの構成メンバーは、都内の大学病院や専門病院に所属する小児科医師を中心に、内分泌、代謝、免疫、神経、遺伝領域の専門家が参画しています。加えて、東京都医師会、東京産婦人科医会、東京小児科医会の



●執筆者

大石 公彦

東京慈恵会医科大学小児科学講座 担当教授

小児科専門医・臨床遺伝専門医。東京都新生児スクリーニングコンソーシアム委員長として、新生児検査体制の構築に尽力。2021年東京慈恵会医科大学小児科学講座担当教授。2025年4月より同大学附属病院副院長。

代表者や、東京都予防医学協会の検査部門とも連携し、検査ラボ・産科・小児科・専門医療が一体となった「検査から治療へのスムーズな橋渡し」を実現できるよう取り組んでいます。

「失わずにすむ命を救う」。これが私たちのミッションであると信じています。新生児マススクリーニングは、単なる検査ではなく、ご家族の不安を早期に軽減し、疾患の予後を改善するための重要な第一歩です。まだ始まったばかりの取り組みではありますが、本コンソーシアムでは今後も「All Tokyo」の体制で、現場で見えてきた課題を関係機関と共有し、東京都全体のスクリーニングシステムの質の向上に向けて努めてまいります。

情報共有とネットワーク構築を推進

新生児マススクリーニング事業は、東京都が主体となって推進する重要な公衆衛生プログラムですが、その質の向上と安定的運用のためには、行政だけでなく、医学的・技術的な知見をもつアカデミアとの緊密な連携が不可欠です。現状では、各医療機関が、スク

本会の取り組み

拡大新生児スクリーニング検査の

成績と今後の展望について

本会の体制について

「拡大新生児スクリーニング検査」とは、自治体が検査の実施主体となった公費による新生児マススクリーニングに加えて、早期の発見と治療開始による効果を期待されている疾患を対象とした新しい新生児スクリーニングのことを指します。

本検査で発見される病気は、生まれてからすぐに明らかな症状がある例と、症状が明らかではない例があります。症状が明らかでない場合には臨床所見のみで診断することは極めて難しいため、本検査を受検して初めて早期診断、そして治療に結びつけることが可能となります。

本会が2023年度に導入した対象疾患は、ライソゾーム病(LSD)のうちポンペ病(PD)、ファブリー病(F



D)、ムコ多糖症Ⅰ型(MPSⅠ)、ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)の4疾患と原発性免疫不全症(PID)のうち重症複合免疫不全症(SCID)とB細胞欠損症(BCD)、そして脊髄性筋萎縮症(SMA)です。それぞれの病気の国内の発生頻度は1万人から10万人に1人と稀な病気ですが、知らずにいると、救命が困難になったり、障害を来す場合がある重篤な病気です。

検査の導入にあたり2年間の試験研究を実施し、2023年4月より有償(オプション)による拡大新生児スクリーニング検査を開始しました。その後、2024年4月からPIDとSMAの計3疾患が東京都の公費による新生児マススクリーニングの対象疾患に追加され、さらに、2025年3月からLSD3疾患PD、MPSⅠ・Ⅱの公費化が実現しました。病気の詳しい解説やこれまでの経緯は本誌特集

PID、SMA 拡大新生児スクリーニング検査と 公費化後の成績の比較

2023年度は2万4675人の有

償検査を行い、2024年4月から公費化が実現し、2024年度の検査数は7万8723人と2023年度の約3倍に増加しました。その結果、2023年度の実績では再採血数(率は、SCIDは54例(0・219%)、BCDは76例(0・308%)、SMAは3例(0・012%)で、要精査数(率は、それぞれ12例(0・049%)、4例(0・016%)、1例(0・004%)でした。これらのうち患者はSCID、BCD、SMAそれぞれ1例ずつ(0・004%)発見されました。

一方、2024年度の実績では、再採血数(率)はそれぞれ順に94例(0・119%)、154例(0・296%)、4例(0・005%)で、要精査数(率はそれぞれ13例(0・017%)、9例(0・011%)、3例(0・004%)でした。これらのうち患者はSCID2例(0・003%)、BCD3例(0・004%)、SMA3例(0・004%)でした。この2年間の実績では、PIDはおよそ1万6000人に1人、SMAはおよそ2万6000人に1人の割合

(2020年・2022年・2023年・2024年夏号)や本会ホームページならびに専門医療機関などのホームページをご覧ください。

検査の受託状況

本検査は、赤ちゃんのかかとかから採取した血液を専用のろ紙に染み込ませて乾燥させた「乾燥ろ紙血液」を使用します。公費の新生児マススクリーニングでは都内で分娩を行う2000もの産科医療施設から乾燥ろ紙血液が送られてきます。拡大新生児スクリーニング検査では、東京都予防医学協会が産科医療施設から検査を受託契約の上、検査費用は保護者負担で実施しており、2025年2月末の時点でその半数以上(62%)の産科医療施設から検査を受託し、2023年度から2025年2月までの期間で5万9617人の新生児の検査を実施しました。公費化されたLSD3疾患の検査数(2025年3月のみ)は、5277人でした。

検査成績

ろ紙血液中の微量成分を検査するにあたり、LSDでは各疾患の原因となる酵素の働きの強さ(酵素活性)をタンドム質量分析計という分析装置で測定します。また、PID、SMAの検

で発見されました。

* * *

これらの対象疾患の中には、治療開始までの日数が後に大きく影響する病気もありますが、専門医療機関との密な協力体制によって、早期に診断されて無症状のうちに治療が開始されま

今後の展望

これまで私たちは「失わずにすむ命を救う」というミッションを掲げ、新生児マススクリーニング検査に従事してまいりました。2024年度より拡大新生児スクリーニング対象疾患のうち6疾患が段階的に公費の新生児マススクリーニング検査に追加され、都内で生まれたすべての赤ちゃんが検査を受けられる運びとなりました。公費化に併せて、見逃しを防ぎつつ、不要な採血を減らすための基準値の検討を行い、東京都の新生児スクリーニングは大きく前進することができました。

希望者のみではなく東京都内に生まれたすべての赤ちゃんが検査を受け、その成果は2023年度と2024年度のPID、SMAの検査成績を比べると一目瞭然です。公費化以前よりも明らかに多くの患者さんが早期にみつかります。公費化によって早期発見の機会がほとんどなかった多数の難

查は、PCR検査を応用した方法により測定します。

今回、2023年度から開始した拡大新生児スクリーニング検査のこれまでの成績と、2024年4月から公費化が実現した3疾患(SCID、BCD、SMA)の1年間の成績について述べたいと思います。

ライソゾーム病

拡大新生児スクリーニング 検査の成績

2023年4月から2025年2月までLSDは4疾患を対象に、6万4844人^{※1}の新生児の検査を行ってきました。その結果、再採血^{※2}となった児の数(率)の合計は、175例(0・270%)でした。各疾患の内訳は、PDは70例(0・117%)、FDは2例(0・006%)、MPSⅠは86例(0・133%)、MPSⅡは17例(0・026%)でした。要精査^{※3}となった児の数(率)の合計は82例(0・126%)でした。その内訳は、それぞれ53例(0・089%)、2例(0・006%)、15例(0・023%)、12例(0・019%)で、これらのうち患者発見例はPD1例(0・002%)、MPSⅠ1例(0・002%)でした。本検査での発見頻度は、LSD4疾患でおよそ3万2000人に1人の割合でした。

病の患者さんに、早期に適切な医療を届けることができるのです。東京都のこの取り組みが全国に広がり、どこでも公平に検査が受けられるようになることを願っています。

一方で、いくつかの課題も残っています。スクリーニングで「要精密検査」となった赤ちゃんが、具体的にどの専門医や医療機関へ、どのような手順で紹介されるべきか、そしてその後実際に病気と確定診断されたのかといった情報が、検査機関・医療機関・行政間で十分に共有されていないことがあげられます。これらの解決は大きな課題ですが、東京都主催の先天性代謝異常等検査連絡協議会とともに、別稿(P9)にある「東京都新生児スクリーニングコンソーシアム」を組織し、大きな課題の解決に向けて話し合いと実装化が進められています。さらに、精密検査受診時や患者と診断された赤ちゃんの治療経過観察のための検査を拡充させる、新たな検討が始まっています。

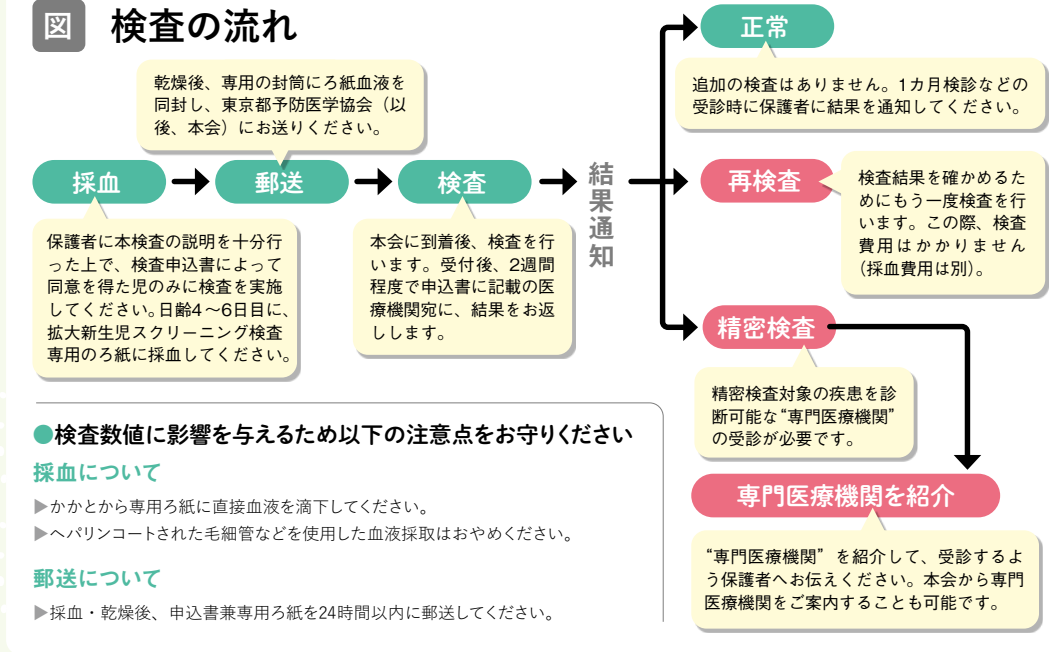
今後もより公益性の高い検査の実施と新たな対象疾患を追加し、すべての赤ちゃんが健康に成長できることを願って東京都予防医学協会は関連機関とともに尽力してまいります。

母子保健検査部
小児スクリーニング科

三井佳澄、石毛信之

※1 FDは男児のみ検査対象
※2 1回目の検査で目安となる基準を超えたため、もう一度確認のために行う検査
※3 専門医療機関で行う詳しい検査

図 検査の流れ



●検査数値に影響を与えるため以下の注意点をお守りください

採血について

- ▶ かかとから専用ろ紙に直接血液を滴下してください。
- ▶ ヘパリンコートされた毛细管などを使用した血液採取はおやめください。

郵送について

- ▶ 採血・乾燥後、申込書兼専用紙を24時間以内に郵送してください。