

私たちのミッション「失わずにすむ命を救う」

生まれながらの病気を早期発見

新生児スクリーニングは世界で最も成功した公衆衛生プログラムの一つです。東京都では毎年9～10万人の赤ちゃんが生まれます。そのすべての赤ちゃんが健康に育つことを望まない人はいませんが、現実には、生まれながら持つ病気によって深刻な健康状態に陥る危険性がある赤ちゃんもいます。そういう赤ちゃんは、早期に専門的なケアや治療を受けなければ、障害を負う、あるいは、死に至ってしまう可能性があります。

しかし、最近の医学の進歩により、赤ちゃんが生まれながら持つ病気を早く、正確に診断することができるようになりました。また、新しい薬などによる治療法が開発されたことにより、これまでは治療ができないと考えられていた病気も治すことが可能になって

きました。

一見健康であっても、将来的に病気の症状が出てしまう子どもたちをその前に発見し、早期に専門の医師に紹介し、治療介入することを可能にする、それが新生児スクリーニングなのです。

すべての赤ちゃんの健康のために

新生児スクリーニングでは、赤ちゃんの足の裏から採ったほんの少しの血液を染み込ませた"ろ紙"で検査を行い、生まれつきの治療可能な多くの病気を診断します。これまで、東京都予防医学協会の新生児マススクリーニングの検査で、20の病気をスクリーニングしてきました。

最近では、脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症、いくつかのライソゾーム病などの病気も、スクリーニング対象の病気として加えられ、さらに多くの障害や死に直面する子どもたちや、



大石 公彦

東京慈恵会医科大学小児科学講座 講座担当教授

そのお父さん、お母さんたち、家族の皆さんの将来や人生を変える機会を、私たちは得ることができたのです。

この新生児スクリーニングは、世界の各国でも公共のプログラムとして運用されています。私たち小児科の専門医も産科の先生方や東京都予防医学協会とともに手を取り合い、最良の公共サービスとしての新生児スクリーニングの構築をめざして、東京都で生まれるすべての赤ちゃんたちの健康のために努力しております。



生まれながらに持つ病気のために、深刻な健康状態に陥ったり、命を失ったりする赤ちゃんがいます。そんな赤ちゃんを一人でも多く救おうと、40数年前に、新生児スクリーニングが始まりました。現在、20の病気について「新生児マススクリーニング」として公費で検査が行われており、東京都からの委託により、本会はこの検査を実施しています。そしてこの春、さらに7つの病気について任意による検査が可能になりました。今号では、本会が新たに開始した「拡大新生児スクリーニング検査」についてご紹介します。

希少疾患の早期発見のために—— 拡大新生児スクリーニング検査を スタートしました！

拡大新生児スクリーニング事業のいきさつとこれから

40数年前からの取り組み

新生児マススクリーニングは、新生児の命に関わるような希少疾患についてのスクリーニングを行い、異常値が判定された場合、専門機関に紹介し、精査・治療することで新しい命を救うという考え方で実施されている検査です。その歴史は40数年におよび、本会は全国に先駆けて1974年から母子保健事業の一つとして先天性代謝異常症のマススクリーニングを開始しました。そして1977年から国内では公費により全国でこの検査が実施されています。現在、本会は東京都からの委託を受けて20種類の疾患について検査をしています。

また、2019年度に東京都福祉保健局、東京都医師会、東京産婦人科医会、精密検査・治療実施機関、専門医、そし

て検査機関である本会などで構成される東京都先天性代謝異常等検査連絡協議会が設置されました。本協議会は新生児マススクリーニングについて、精度管理の向上をはじめとしている様々な問題を話し合う場となっています。

わが国の出生数の低下は深刻な状況ですが、東京都は国内のおよそ10分の1が生まれる場所です。したがって本会は検査するだけではなく、検査結果を解析し、その知見を外部に発信するという使命も担っていると考えています。

検査可能な対象疾患を拡大

そして2023年度、「拡大新生児スクリーニング検査」が有償事業として始まりました。この「拡大」という意味は、先に述べた20の疾患に加えて、対象疾患を増やして行うので拡大と名前



久布白 兼行

東京都予防医学協会 理事長

がついています。

拡大する対象疾患としてライソゾーム病、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症を取り上げ、新規の検査項目としてスタートします。現在は有償事業ですが、先天性代謝異常等検査と同様に、公費化を視野に入れて検討を進めてまいります。

ぜひ拡大新生児スクリーニング検査にご理解をいただき、より多くの命が救われるよう検査が広まることを願ってやみません。

Index

- P5 | 専門医からのメッセージ
私たちのミッション「失わずにすむ命を救う」
大石公彦 東京慈恵会医科大学小児科学講座 講座担当教授
- P6 | 本会からのご挨拶
拡大新生児スクリーニング事業のいきさつとこれから
久布白兼行 東京都予防医学協会 理事長
- P6 | 拡大新生児スクリーニング検査ではこんな病気が早期発見できます！
- P8 | 本会の取り組み
- P10 | 拡大新生児スクリーニング検査 Q&A

ライソゾーム病(LSD)

細胞内小器官のライソゾームに脂肪や糖が蓄積し、さまざまな臓器障害を引き起こす病気です。

本検査では60種類以上あるライソゾーム酵素のうち、発生頻度の高い4種類のライソゾーム酵素欠損症が発見できます。

ファブリー病

【概要】 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、20歳以降より進行性の腎障害、心肥大を発症します。40歳を超えると腎不全、心不全や不整脈を発症します。これらの症状からこの病気を疑うことは難しく、発症から診断まで15年かかるといわれています。治療の遅れを防ぐため、この検査で早期に発見することが有用です。

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。女児の場合はこの疾患があっても、現行のろ紙血によるスクリーニングでは検出が難しいとされているため、本検査は男児のみが対象となります。

【治療法】 発症後早期に酵素補充療法を開始することで、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。

ポンペ病

【概要】 α グルコシダーゼという酵素の働きが生まれつき十分でないために発症する病気です。重症型では出生時より全身の筋力低下が進行し呼吸筋も弱くなるため、人工呼吸管理が必要です。出生時より心不全を発症することがあり、治療しなければ1歳までに亡くなる可能性があります。男女ともに発症する可能性があります。

【治療法】 出生後なるべく早く点滴による酵素補充療法を開始することにより、筋力低下の進行を抑えることができます。

ムコ多糖症I型／ムコ多糖症II型

【概要】 I型は α イズロニダーゼ、II型はイズロネート-2-スルファターゼという酵素の働きが十分ではないために発症する病気です。I型は男児、女児ともに発症の可能性があります。II型は男児しか発症しません。2歳頃から、特徴的な顔つき、繰り返す中耳炎や呼吸障害などを発症し、重症型では知的な遅れを発症します。治療の遅れを防ぐためには新生児期の検査が有用です。

【治療法】 I型、II型ともに酵素補充療法によって呼吸障害の改善などが可能とされています。I型の重症型では、2歳までに骨髄移植をはじめとする造血幹細胞移植を行うことで、知的な遅れの進行を抑えることができるとされています。II型では、脳などの中枢神経の症状にも有効な酵素補充療法の薬剤が2020年に開発されています。

● 拡大新生児スクリーニング検査対象疾患の国内発生頻度

疾患名	発生頻度	
ライソゾーム病	ファブリー病	▶ 1 : 1万
	ポンペ病	▶ 1 : 10~20万
	ムコ多糖症I型	▶ 1 : 10万
	ムコ多糖症II型	▶ 1 : 5万
原発性免疫不全症	重症複合免疫不全症	▶ 1 : 4~7.5万
	B細胞欠損症(X連鎖無ガンマグロブリン血症)	▶ 1 : 10万
脊髄性筋萎縮症	▶ 1~2 : 10万	

出典
 小児慢性特定疾病情報センター
 ▶ <https://www.shouman.jp>
 日本マススクリーニング学会
 ▶ <https://www.jsms.gr.jp>
 日本先天代謝異常学会
 ▶ <http://jsimd.net>
 日本小児内分泌学会
 ▶ <http://jspe.umin.jp/index.html>

注：出典により発生頻度の記載に若干差異があることをご了承ください。

拡大新生児スクリーニング検査ではこんな病気が早期発見できます！

拡大新生児スクリーニング検査で発見できる7つの病気をご紹介します。いずれも症状によって診断することが難しく、発症してからでは治療が間に合わず重い障害が残ったり、時には命に関わったりする病気です。

すべての病気において重症度の高いものから軽症のタイプまで存在します。ここでは重症度が高い場合を中心に解説します。

原発性免疫不全症(PID)

細菌やウイルスからからだを守る免疫機構に生まれつき異常があるため、感染症に罹りやすく、重症化しやすい病気です。

重症複合免疫不全症(SCID)

【概要】 乳児期より反復感染、遷延性あるいは持続感染を認めるようになります。特に、結核の予防接種であるBCGワクチン、2020年から公費で定期接種となったロタウイルスワクチンを接種すると、重篤な副作用を発症する場合があります。これらの予防接種を受ける前に診断する必要があります。治療を受けなければ1歳までに亡くなることもある重篤な病気です。

【治療法】 骨髄移植や臍帯血移植をはじめとした造血幹細胞移植により自己免疫を獲得することで完治が可能です。

B細胞欠損症(BCD)

【概要】 主に男児に起こる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める生後3~4カ月頃から発症します。早期の診断と治療により、感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

【治療法】 生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与し、抗体を補充する治療が行われます。

脊髄性筋萎縮症(SMA)

【概要】 生まれてから徐々に全身の筋力の低下が進行する病気です。呼吸筋が弱くなるため、自分で呼吸することができなくなり人工呼吸管理が必要となります。男女ともに発症する可能性があります。新生児期に診断し、筋力低下が進行する前に治療を開始することによって、症状の発症を抑制することができます。

【治療法】 点滴や髄液注射によって異常な遺伝子を補う治療が行われます。

