

本会の取り組み

拡大新生児スクリーニング検査の試験研究成績と今後について

―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（アミノ酸代謝異常症など20疾患が対象）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。

本会が導入したこの検査の対象疾患は、ライソゾーム病（LSD）へ本誌2020年夏号で特集、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）へ本誌2022年夏号で特集（表）。

検査導入までの簡単な経緯については本誌2022年夏号で触れました。

今回は、その後開始した拡大新生児スクリーニング検査の試験研究の成績を紹介するとともに、この検査の今後の発展性について述べたいと思います。なお、この試験研究は、複数の産科医療機関のご協力を得て実施したもので、本会ならびに協力機関の倫理委員会承認の下、検査の精度ならびに診断・治療開始までの体制の適正性の検証などを目的として実施しました。

―疾患と検査の意義―

LSDは、からだの中に脂質などの老廃物が処理されずに溜まってしまいうため、心不全、脳梗塞、腎不全などを発症し、多くの臓器に障害を来す病気の総称で、新生児期早期に治療を開始しないと救命が困難な病気もあります。PIDは、生まれつき細菌やウイルス

スに対する抵抗力が低下する病気で、感染症を繰り返します。この病気の患者がそれと知らずにロタウイルスなどの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、これを避けるには予防接種前に診断する必要があります。

SMAは、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、呼吸に関わる筋肉の力も弱くなるため、生涯にわたる人工呼吸管理が必要です。新生児早期に診断して治療を開始することで症状の進行を抑え、通常の日常生活を送れるようになります。

どの病気も、生まれてすぐに明らかでない例があります。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く、本検査を受検してはじめて早期診断、そして治療に結びつけることが可能となります。

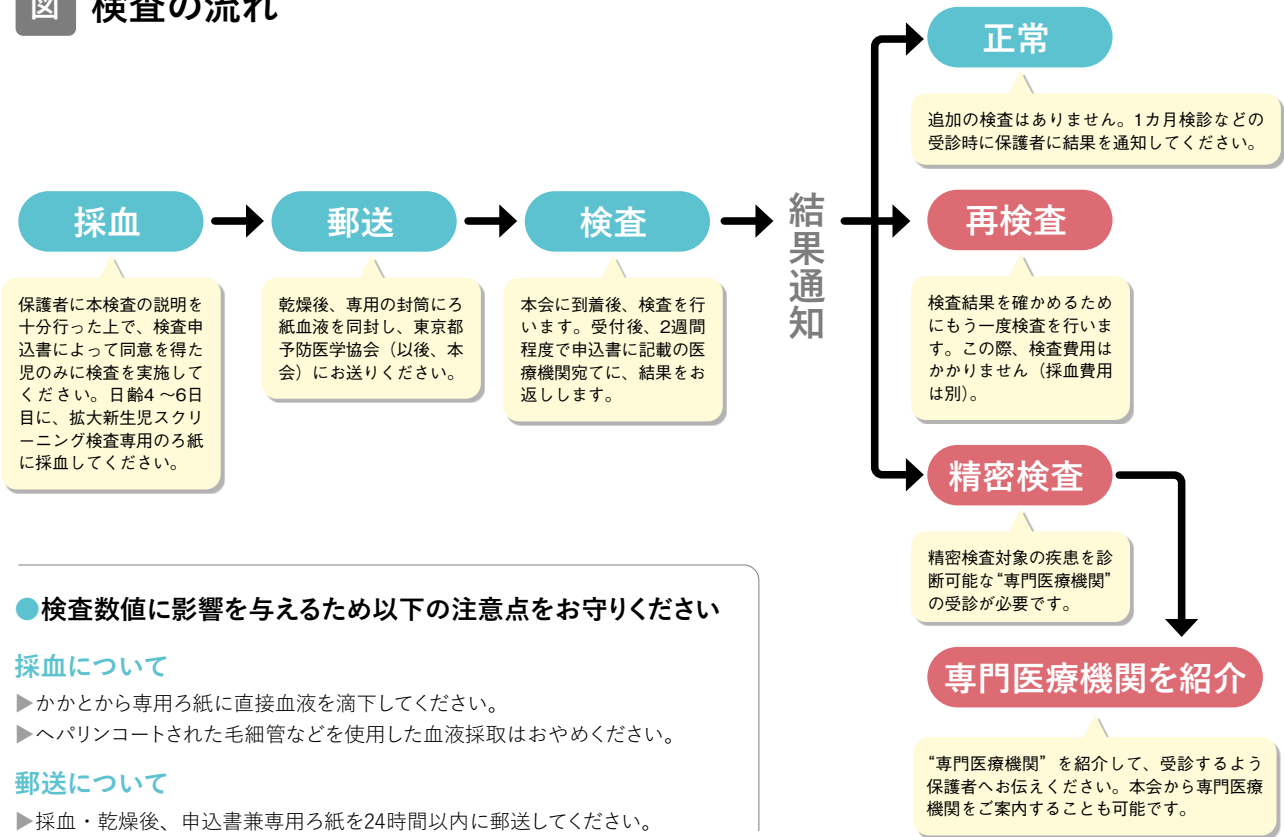
なお、それぞれの病気についての詳しい解説は本誌「拡大新生児スクリーニング検査ではこんな病気が早期発見できますー」（P6〜7）や本会ホームページ、ならびに専門医療機関などのホームページをご覧ください。

―検査法と試験研究の成績―

この検査では公費の新生児マススクリーニングと同じように、赤ちゃんのかかとかから採取した血液を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。

試験研究では、2022年7月から2023年3月までの間に複数の産科医療機関からいただいた1096人の新生児のろ紙血液を検査しました。LSDの検査は、各疾患の原因となる血液中の酵素の働きの強さ（酵素活性）

図 検査の流れ



をタンデム質量分析計という分析装置を使用して測定（タンデム質量分析法）します。また、PID・SMAの検査は、新型コロナウイルス感染症によってよく知られるようになった「PCR検査」を応用した方法で検査します。

試験研究の結果、対象となる病気の疑いで精密検査となった数は9例（要精査率0・82%）でした。9例の内訳は、LSDが4例、PIDが2例、SMAが3例でした。皆さん専門医療機関を受診していただき、診断のための詳しい検査を行った結果、この中から対象疾患の患者と診断された方はありませんでした。正常と診断された方の中には他の基礎疾患やお薬の影響で一時的に陽性となった方もいらっしゃいました。

この試験研究を通して、検査そのものの精度の確認はもとより、診断に至るまでの本会と専門医療施設、医療施設間の良好な連携体制の下で、患者かどうかを迅速に診断できることを確認しました。これらの成果を元に、本会では2023年4月から東京都内で拡大新生児スクリーニングの有償検査を開始することとなり、都内の200を超える産科医療施設に検査開始のご案内をいたしました。

―今後の展望―

有償検査を開始後、2023年5月

末の時点で40以上の産科医療施設から検査の申し込みをいただいております。検査委託の受託は日ごとに増えています。また、より多くの疾患の検査を実施している地域もあり、今後は東京都でも検査の対象疾患が追加される可能性があります。

「失わずにすむ命を救う」、これは本会が新生児マススクリーニングの全国実施に先駆けて開始した1974年以降、ずっと続いてきたミッションであり、診断・治療、そして検査技術の発展とともに対象疾患を拡大しながら受け継いでゆくべき不変の想いです。

公費の新生児マススクリーニングは、私たち検査施設、医療施設、そして行政とが、ともに手を取り合って極めて公共性が高いシステムとして運用されています。拡大新生児スクリーニング検査においても同様であるべきで、現在のような希望者のみの実施ではなく、生まれてくるすべての新生児が同一の検査を受けることができる仕組みこそが本来の姿です。私たちは東京都で生まれるすべての新生児の健康のために、最良の公共的な実施体制の構築をめざします。

母子保健検査部
小児スクリーニング科

石毛信之

表 本会で導入した拡大新生児スクリーニング検査の対象疾患と検査法

対象疾患	検査法	
ライソゾーム病 (LSD)	ファブリー病	タンデム質量分析法
	ボンベ病	
	ムコ多糖症I型	
	ムコ多糖症II型	
原発性免疫不全症 (PID)	重症複合免疫不全症 (SCID)	定量PCR法
	B細胞欠損症 (BCD)	
脊髄性筋萎縮症 (SMA)		