



東京都福祉局からのメッセージ

早期発見・早期治療のための検査をすべての新生児に

早期に発見・治療できる疾患が増加

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。

近年、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、国も、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

始したところです。

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。

3疾患を公費負担に追加

このため都は、国の実証事業の対象であるSCIDと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、本年4月から新たに公費負担として検査を開始いたしました。

また、ライソゾーム病（LSD）の一部疾患など、検査対象に追加すべ



山口 真
東京都福祉局長

き疾患についても、専門医の意見等を聴きながら検討を進めております。

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、先天性代謝異常等検査の一層の充実に取り組んでまいります。

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検査の拡充を進めます

1974年から検査を開始

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新生児マススクリーニングを開始し、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きました。

2023年4月からは20疾患に加えて「拡大新生児スクリーニング」とし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。

一方、2023年12月22日、こども家

庭庁の子ども未来戦略として、子ども・子育て支援「加速化プラン」が閣議決定されました。その中で新生児マススクリーニング検査の対象疾患拡充について、早期の全国展開に向けた支援を行うことが盛り込まれています。

精度管理に留意しつつ対象を拡充

東京都は、2024年4月からさらに3つの疾患、SCID、BCD、SMAを新たに検査対象に追加することを決定しました。都はこども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に参加し、検査によって得られた実証データをこども



久布白 兼行
東京都予防医学協会 理事長

家庭庁およびこども家庭庁の研究班（但馬班）に提供することが公表されています。本会は従来の20疾患にSCID、BCD、SMAの3疾患を加えた計23疾患を対象に、公費で検査を開始したところです。

今後、本会は公費の23疾患の検査ならびに任意によるライソゾーム病の検査を精度管理に留意しながら進めてまいり所存です。どうぞよろしくお願い申し上げます。



「特集」

新たに3疾患が加わり、23疾患が公費対象に！

新生児マススクリーニングの今

生まれながらの病気のために重い障害を抱えたり、命を失ったりする赤ちゃんを、早期発見・早期治療で救いたい。本会はそんな思いで1974年に新生児マススクリーニングを開始し、検査の拡充に努めてきました。今年度からは、脊髄性筋萎縮症・重症複合免疫不全症・B細胞欠損症の3疾患の検査が新たに公費負担となり、23疾患のスクリーニング検査が無料で受けられるようになっていきます。今号では、関係者からのメッセージや新たに加わった疾患の実際をご紹介します。

Index

- P5 | 東京都福祉局からのメッセージ
早期発見・早期治療のための検査をすべての新生児に
山口 真
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検査の拡充を進めます
久布白 兼行
東京都予防医学協会 理事長
- P6 | 関連団体からのメッセージ
尾崎 治夫
東京都医師会 会長
松本 和紀
東京産婦人科医会 会長
埴 佳生
東京小児科医会 会長
大山 有子
SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会 会長
木村 俊
PIDつばさの会 理事長
- P8 | 新たに加わった疾患
脊髄性筋萎縮症(SMA)
齋藤 加代子
東京女子医科大学ゲノム診療科 特任教授
原発性免疫不全症(PID)
今井 耕輔
防衛医科大学小児科 教授
- P10 | 本会の取り組み

早期治療開始のために 啓発活動を行います

子どもたちの 明るい未来に貢献

今年度から、従来の「新生児マススクリーニング検査」に加え、公費負担で新たな3疾患（脊髄性筋萎縮症・重症複合免疫不全症・B細胞欠損症）のマススクリーニング検査が施行されることになりました。

早期発見によるこれらの疾患への対応は、当該疾患の子どもたちの明るい未来に貢献できるはずです。

とはいえ、検査結果が活用されず、診断に結びつかなければ治療開始が

遅れる可能性があり、結局、検査疾患の追加も宝の持ち腐れになってしまいます。ましてや、早期の治療介入が必要な疾患もあり、検査結果の迅速な判断、それに伴う早期の治療開始は必須です。

他科との連携強化で 取り組みの充実を図る

小児科医会としては新生児マススクリーニング検査に新たに加わった3疾患、加えて従来から検査が行われている疾患について小児科医や一般の方向けの啓発が重要だと考えて



埴 佳生

東京小児科医会 会長

います。

具体的には小児科医や医療関係者に向けて、ホームページ、学術講演会、当会雑誌などを用いて、一般の方には市民公開フォーラムやホームページを通じて情報発信を行っていきたくと考えています。さらに、産婦人科を含めて、他科との連携強化によりスクリーニング検査の啓発と充実を図っていく所存です。

最も早期の 予防医療・検診事業

健診事業の充実 力を入れています

現在、東京都医師会も生涯を通じた予防医療、すなわち周産期から老年期に至るまで、連続した健診事業の充実には行政とともに力を入れているところです。

新生児マススクリーニング事業は、数は少ないものの一見正常に見えて、種々の代謝異常を抱えて生まれてくる新生児に対して、症状が現れないうちにチェックするという、ある意味では最も早期に行われている予防医療・検診事業といえるでしょう。

今まで20の疾患についてマススクリーニングが行われていましたが、東京都予防医学協会が拡大新生児スクリーニング検査（有料）として行われていた7疾患のうち、2024年度からは新たに3つの疾患（脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症、B細胞欠損症）がこの事業に加わって、23の疾患について無料で受けられるようになりました。

2023年10月には、B細胞欠損症の一つであるX連鎖無ガンマグロブリン血症の患者が東京都で初めて見つかり、無症状のまま治療を開始できたということで、この事業の重要性が証明されています。



尾崎 治夫

東京都医師会 会長

今後の事業展開に 期待します

少子化が進む中、こうした事業を通じて未然に疾患の発症を防いでいく取り組みは極めて重要であり、東京都予防医学協会の今後の事業展開、継続、発展を大いに期待します。

公費検査対象への追加を 大変喜ばしく思います

このたび新生児マススクリーニング検査に追加された重症複合免疫不全症（SCID）およびB細胞欠損症（BCD）は原発性免疫不全症候群（PID）の一種です。当会は1991年の発足以来、PID患者と家族のQOL向上をめざしてさまざまな活動を行ってきました。

PIDは生まれつき免疫系の機能がうまく働かない病気の総称です。多くのPIDでは感染症に罹りやすいこと、そして、感染症が重症化しやすいことが特徴です。希少な疾患ゆえに診断が難しく、診断時には反復する感染症によって呼吸器などに不可逆なダメージを受けQOLが低下していることも珍しくありません。患者のQOLの向上には早期診断、そして早期の治療開始が不可欠です。

SCIDおよびBCDが公費検査の対象へ追加されたことで、いち早く診断が可能になったことを大変喜ばしく思います。将来的にはより多くのPIDが新生児マススクリーニングで診断可能となることを祈ってやみません。



木村 俊

PIDつばさの会 理事長

難病が難病でなくなる 世界への確実な一歩

「SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会」*は、SMA患者・家族を中心に1999年に創設され、医療アドバイザー等を含めた約300組で構成されています。会員相互の知識および経験の共有、SMAに特有の問題解決や治療研究の促進等を目的に活動を継続し、今年で25周年を迎えます。

SMAは重度の身体機能障害を伴う難病ですが、2017年以降、新薬が次々と発売され、早期（未発症含む）に治療を行うことで症状を防ぎ、予後の劇的な改善を期待できるようになりました。一方で、2万出生に1人という希少疾患のため早期発見が非常に困難で、診断の遅れによる症状の進行が著しいことが課題です。

検査の公費化は、難病が難病でなくなる世界への確実な一歩です。すべての新生児に無償で検査が提供され、SMAの赤ちゃんを一人も取りこぼすことなく早期治療につなげ、健やかな成長を見守ってほしい社会になることを願ってやみません。

*SMA家族の会のホームページ「チームいっちに」には、検査陽性者の家族向けの説明資料や、早期治療に至った赤ちゃんの保護者体験談などを掲載。https://smahpproject.wixsite.com/nbs12



大山 有子

SMA（脊髄性筋萎縮症）
家族の会 会長

実証事業の成功を 切に期待

新たに3疾患が加わる

東京都福祉局子供・子育て支援部より、東京都医師会を通じて東京都先天性代謝異常等検査における対象疾患に2024（令和6）年4月から3疾患を都独自に加えるとの通知がありました。

東京都は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）の3疾患に加え、こども家庭庁の新生児マススクリーニング検査に関する実証事業へ参加と、その精査医療機関を募集

するとのことでした。東京都予防医学協会はこの実証事業へ協力され都民と医療機関の信頼を勝ち得てくださるものと確信いたしております。

発症前治療で 救命が可能に

SCIDは5万人に1人の発症率ですが重症感染症の罹患率が高く、BCDはBリンパ球ができないため抗体産生ができず非常に易感染性です。SMAは2万人に1人の罹患率で全身の筋力低下を起こします。いずれも無治療であれば1から2歳頃までには死亡する可能性が高いとさ



松本 和紀

東京産婦人科医会 会長

れていますが、このスクリーニング検査により発症前に治療開始できれば救うことが可能となり、その意義は計り知れません。

この度の実証事業によりその有効性が実証されますことを切に期待しております。東京産婦人科医会会員の分娩取り扱い施設におかれましては、その意義を十分にご理解の上ご協力賜りますようお願いする次第です。

新たに加わった疾患

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

脊髄性筋萎縮症とは

運動神経細胞の変性により筋肉が動か

なくなる疾患です。SMN1遺伝子の変化による運動神経の生存に必要なSMN蛋白質の欠乏が原因です。

I型は新生児期から乳児期に発症、次第に手足を動か

せすミルクも飲めず、呼吸筋も動かず人工呼吸器なしでは2歳までに95%が死亡します。II型は生涯立ち、歩くことができ

ません。III型では次第に歩けなくなり多くは車椅子の生活となります。IV型は成人発症です。

患者さんの83%は2歳までの発症です。日本



執筆 齋藤 加代子

東京女子医科大学
ゲノム診療科 特任教授

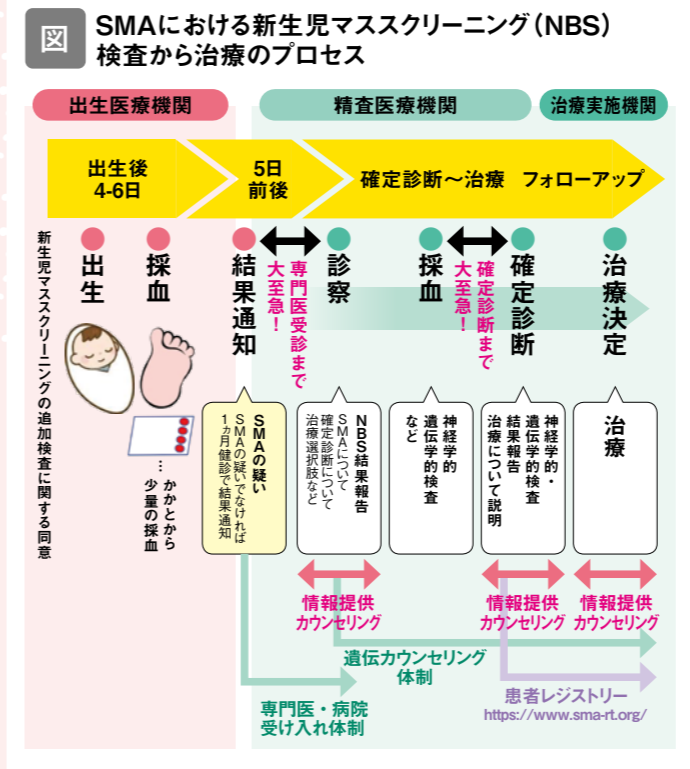
1976年東京女子医科大学卒業、1980年同大学院臨床医学系小児科学修了、同小児科助手。1999年同小児科講師、助教授を経て、教授。2001年同大学院先端生命科学系専攻遺伝子医学分野教授。2004年同遺伝子医療センター教授・所長。2016年同副学長。2017年同名誉教授、ゲノム診療科特任教授。現在に至る。

今後の課題と展望

NBS検査提供機関において、保護者にあらかじめ説明することは当然で必須です。十分な説明なしに赤ちゃんがNBS検査で陽性の場合には、保護者は受容しがたくなる可能性があります。速やかな確定診断——遺伝学的検査が必要です。

診断が確定した際には、遺伝カウンセリングを含む疾患・治療に関する情報提供、疾患への対応・支援などが重要です。治療開始までの期間（時間）がその赤ちゃんの運動発達予後に影響します。治療開始までを可能な限り早くすること、理想的には1週間以内、現実的には生後1ヵ月までの治療が目標です。

新生児期に遺伝子治療を受けても成人まで効果が続かないか危惧されています。経過観察をして発病した時に治療をすればよいのか、未だコンセンサスはありません。このような問題点を認識し、多施設で共有し、解決するためには、NBS陽性者の全例登録と長期にわたる観察、長期サーベイランス体制が求められます。著者らは国の難病プラットフォームと連携したSMA登録組織SMART Consortium (https://www.smart.org) を立ち上げて、登録の方や主治医との連携の体制を作っております。



新生児マススクリーニングの追加検査に関する同意

新生児スクリーニング (NBS) 検査の目的と意義

図

新たに加わった疾患

原発性免疫不全症 (PID)

SCID・BCDとは

重症複合免疫不全症 (SCID) は、T細胞欠損による疾患であり、抗体産生不全症も伴うため、「複合」免疫不全症と呼ばれています。B細胞欠損症 (BCD) は、抗体産生を担うB細胞が欠損している疾患で、代表的な疾患がブルトン型X連鎖無γグロブリン血症 (XLA) です。それぞれの原因遺伝子は、20種類以上あるいは10種類以上知られています。SCID全体としては、約5万出生に1人の疾患であることが、アメリカなどの新生児スクリーニングの結果、明らかになってい

ますが、BCDの真の頻度は不明です。SCIDは、根治療法である造血細胞移植なしには、1歳までに命を失う予後不良の疾患であり、BCDは、乳幼児期に、細菌・ウイルスの反復・重症化を来す疾患です。SCIDに対し

ては、骨髄移植、臍帯血移植などの造血細胞移植が有効であり、BCDに対しては免疫グロブリン補充療法が有効です。

血細胞移植が有効であり、BCDに対しては免疫グロブリン補充療法が有効です。

スクリーニング検査の目的と意義

SCID、BCDを代表とする原発性免疫不全症 (PID) は、感染症に罹患することで診断につながりますが、重症感染症を来し、ICUに入室する子や、反復感染症で耳鼻科通いをしている子などを見ても、よほど知識がないとPIDを疑わないのではないかと

思います。さらに、生ワクチンであるロタウイルスワクチンやBCG、麻疹・風疹・水痘・おたふくかぜワクチンは、健康者には有益ですが、SCID、BCD患者にとっては有害です。また、最初の感染が、ニューモシスチス肺炎やCMV感染症、肺炎球菌感染症だった場合、命に関わります。こうした感染症を避け、安全に造血細胞移植を行



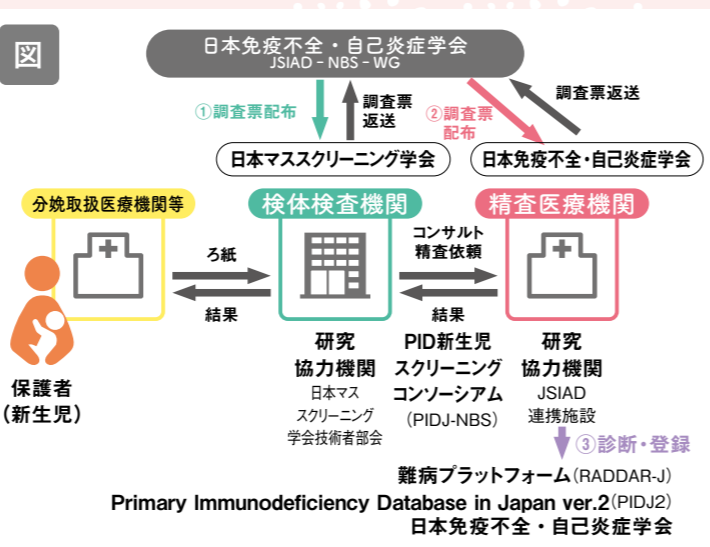
執筆 今井 耕輔

防衛医科大学校
小児科 教授

1992年東京医科歯科大学医学科卒業、小児科入局。2001年よりフランス国立衛生医学研究所研究員、2004年より防衛医科大学校小児科助手・医療情報部副部長。2011年より東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域医療学准教授。2022年より防衛医科大学校小児科 教授。

今後の展望

2011年、ニューヨークで行われた国際患者会で、野々山恵章防衛医大小児科名誉教授は次のように演説されました。「免疫不全症の子が感染症なしに診断され、遺伝子治療を受ける未来を私は夢見ている」と。その夢の半分が、さまざまな方々のご協力により日本でも実現しつつあります。全国でのスクリーニングの実現、そして遺伝子治療の実現に向けて、研究と社会実装を若い世代とともに進めていき、患者さんたちの予後の向上につなげたいと思います。





本会の取り組み

2023年度にスタートした 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。2023年度に本会が導入した対象疾患は、ライソゾーム病（LSD）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）のうち重症複合免疫不全症（S

CID）とB細胞欠損症（BCD）、そして脊髄性筋萎縮症（SMA）です（表）。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。病気の詳しい解説は本誌（2020年・2022年・2023年夏号で特集）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。

検査の導入にあたり2年間の試験研究を実施し、検査の精度ならびに診断・治療開始までの体制の適正性を検証しました。そして、2023年4月より有償（オプショナル）による拡大新生児スクリーニング検査を開始しました。今回、有償検査開始から1年間の検査成績と今後の展望について述べたいと思います。

検査の受託状況

本検査は、本会が産科医療施設から検査を受託契約のうえ、検査費用は保護者負担で実施しています。検査には、

赤ちゃんのかかと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200もの産科医療施設

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国内発生頻度

疾患名	発生頻度	
ライソゾーム病 (LSD)	ファブリー病**	1:1万
	ボンベ病	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 (PID)	重症複合免疫不全症 (SCID)	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) (BCD)	1:10万
脊髄性筋萎縮症 (SMA)	1～2:10万	

※男児のみ検査
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 <https://jsimd.net>
日本小児内分泌学会 <https://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。

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）をタンデム質量分析計という分析装置で測定します。また、PID、SMAの検査は、新型コロナウイルス感染症によって知られるようになったPCR検査を応用した方法により測定します。

その結果、対象となる疾患で再検査*1となった児が202例（再採血率0・82%）で122人に1人の割合であり、精密検査*2となった児が57例（精密検査率0・23%）で433人に1人の割合でした。

この精密検査の内訳はLSDが40例、PIDが16例、SMAが1例でした。開始から1年余りで、この中から合計5例の患児（ボンベ病、ムコ多糖症I型、SCID、B細胞欠損症、SMA各1例ずつ）が発見されました。これらの中には、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した。

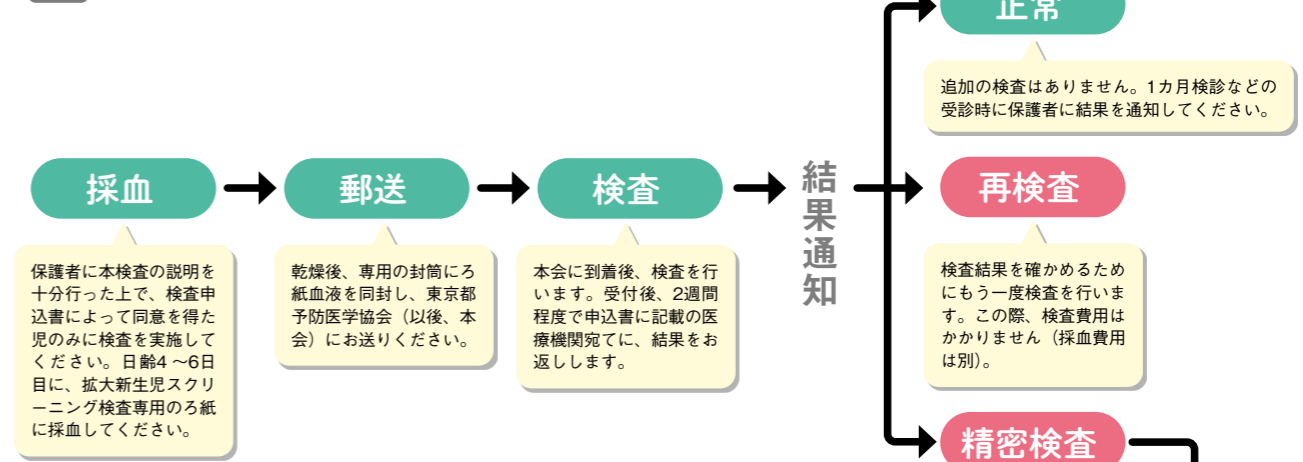
今後の展望

私たちが掲げる「失わずにすむ命を救う」ミッションを達成するためには、オプショナルによる限定的な集団にスクリーニングを行うのではなく、生まれてくるすべての赤ちゃんに対し平等に検査が実施されることが望まれます。

特集に掲載されている通り、PIDとSMAは、東京都の全国的にも先進的な政策により、2024年4月から都内で出生したすべての赤ちゃんについて公費による検査が開始されました。対象疾患の拡充は大変喜ばしいことであり、有償検査のまま継続となったLSDについても、東京都では公費化に向けて検討を進めています。こうした取り組みは、本誌（2024年春号）でご紹介した「東京都新生児スクリーニングコンソーシアム」などで協議されており、医療機関、行政、私たち検査機関がともに手を取り合っ公共の福祉に大きく貢献できるシステムを作り上げようとしています。すべての赤ちゃんが健康に育つことを願って、私たちはこれからも検査精度や新生児スクリーニング全体の質的向上をめざして全力で取り組んでまいります。

母子保健検査部
小児スクリーニング科
渡辺和宏、石毛信之

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御守りください

- 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細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、申込書兼専用ろ紙を24時間以内に郵送してください。

結果通知

- 正常**
追加の検査はありません。1カ月検診などの受診時に保護者に結果を通知してください。
- 再検査**
検査結果を確かめるためにもう一度検査を行います。この際、検査費用はかかりません（採血費用は別）。
- 精密検査**
精密検査対象の疾患を診断可能な「専門医療機関」の受診が必要です。
- 専門医療機関を紹介**
「専門医療機関」を紹介して、受診するよう保護者へお伝えください。本会から専門医療機関をご案内することも可能です。

*1 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
*2 専門医療機関で行う詳しい検査