



第61回静岡県公衆衛生研究会

静岡県における拡大新生児スクリーニングの導入と現状

静岡県立こども病院 副院長・血液腫瘍科科長
渡邊 健一郎

2025年2月7日



新生児マススクリーニング

- 新生児期に疾患を早期発見し、発病する前から治療ができるようにする検査
 - ✓ 早期治療しなければ予後不良
 - ✓ 効果的な治療法がある
 - ✓ 安価で検査できる
- 現行の公費による新生児マススクリーニング
 - ✓ タンデムマス法
 - ✓ 先天性代謝異常症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症 (21疾患)



解析技術、治療法の開発

拡大新生児マススクリーニング

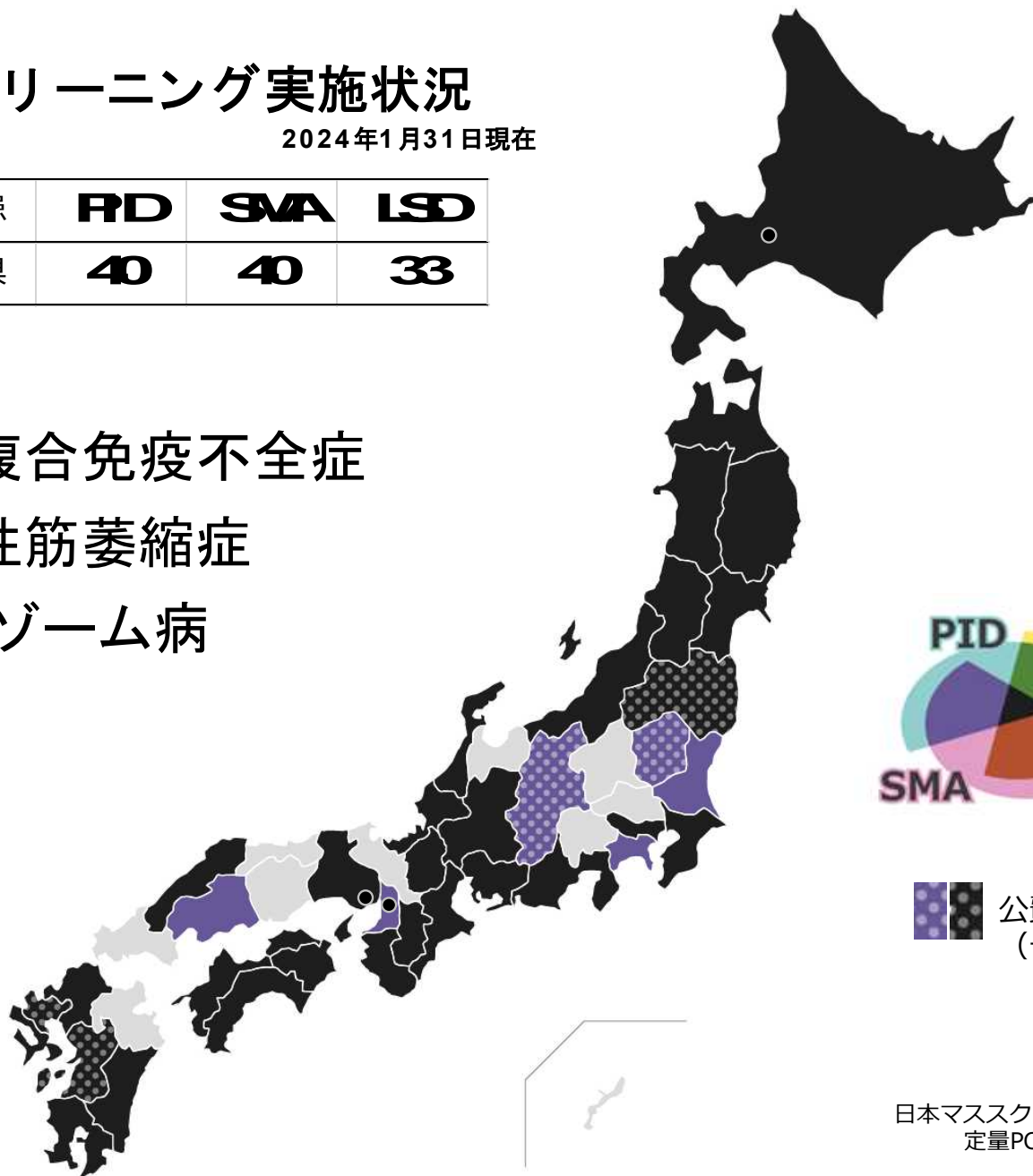
拡大スクリーニング実施状況

2024年1月31日現在

対象疾患	RD	SMA	LSD
都道府県	40	40	33

- 重症複合免疫不全症
- 脊髄性筋萎縮症
- ライソゾーム病

- 現在はほとんどの地域で実施されている。
- 多くの場合希望者が自費で受ける。



公費助成あり
(一部を含む)

重症複合免疫不全症

(Severe combined immune deficiency: SCID)

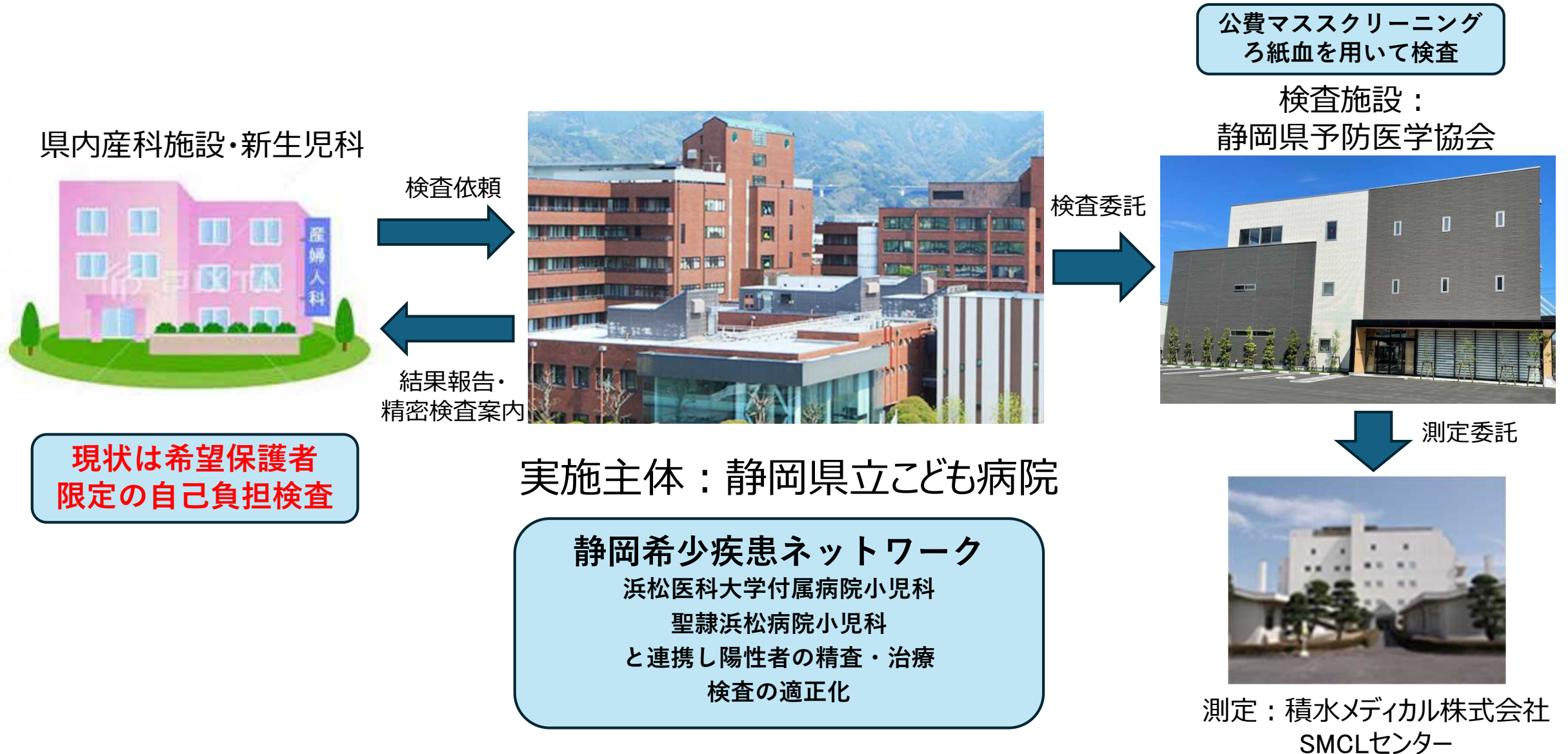
- 生まれつき免疫細胞であるT細胞が著しく減少あるいは欠如し、抗体をつくるB細胞の機能も低下する。
- 生後早期より、細菌、ウイルスなどの病原体に感染しやすくなり、肺炎(カリニ、サイトメガロウイルス)、中耳炎、膿瘍、髄膜炎など重篤な感染症を繰り返す。
- 未診断で生ワクチンを接種すると重篤な合併症をおこす(ロタウイルスワクチンの定期接種化を契機に拡大新生児スクリーニングが広がった)。
- 治療なしでは1歳までに死亡。
- 早期に診断し、感染予防を行い、生後3～5ヶ月で造血細胞移植を行うことで、救命可能。
- TRECをPCRで解析することでスクリーニング可能。

脊髄性筋萎縮症

(Spinal Muscular Atrophy: SMA)

- 脊髄の前角細胞の変性によって、筋萎縮と進行性筋力低下がおこる疾患。
- 重症型では、生後6ヶ月頃までに発症、支えなしに座ることができず、哺乳困難、嚥下困難、誤嚥、呼吸不全を伴い、人工呼吸器を用いないと、平均6-9ヶ月、95%は18ヶ月までに死亡。多くの例で、気管切開、人工呼吸管理が必要。
- 原因遺伝子SMN1のコピー数をPCRで調べることでスクリーニングが可能。
- 日本では、3つの薬剤が保険承認されている。適切に治療できれば、予後は劇的に改善。
- ただし、壊れた神経細胞を再生させることはできない。
- 1分1秒でも早く、できれば、生後14日以内に治療を開始する。
- 小児神経科、遺伝部門、薬剤部門、看護部門等が連携し、予め診療体制を構築しておく必要がある。

静岡拡大新生児スクリーニング体制



静岡拡大新生児スクリーニングの対象疾患

病名	臨床像	治療	
重症複合免疫不全症	生後早期からの致死的なウイルス・細菌・真菌感染症	造血幹細胞移植など	
B細胞欠損症	生後数か月から細菌感染症の反復・重症化	免疫グロブリン補充療法	
脊髄性筋萎縮症（SMA）	筋力低下・筋萎縮	遺伝子治療薬	
ライソゾーム病	ポンペ病	心肥大・筋力低下・呼吸障害	酵素補充療法
	ムコ多糖症Ⅰ型	特異願望・成長発達障害・関節拘縮・白内障・弁膜症・呼吸障害・中耳炎など	
	ムコ多糖症Ⅱ型		
	ファブリー病	手足の痛み・心・腎・血管障害	酵素補充療法・シャペロン療法

早期診断法が確立し、早期治療により予後を大きく改善できる疾患

陽性者対応

- 静岡県立こども病院、浜松医科大学医学部附属病院が連携して対応
- マニュアルの作成
- TREC、SMN1については速報体制整備

速報体制

初回検査TREC, SMN1 基準値未満



積水メディカルから
こども病院、予防医学協会に速報



精査・加療施設の選定
受け入れの準備開始



再検TREC, SMN1 基準値未満



産科・新生児科、保護者に連絡



精査・加療

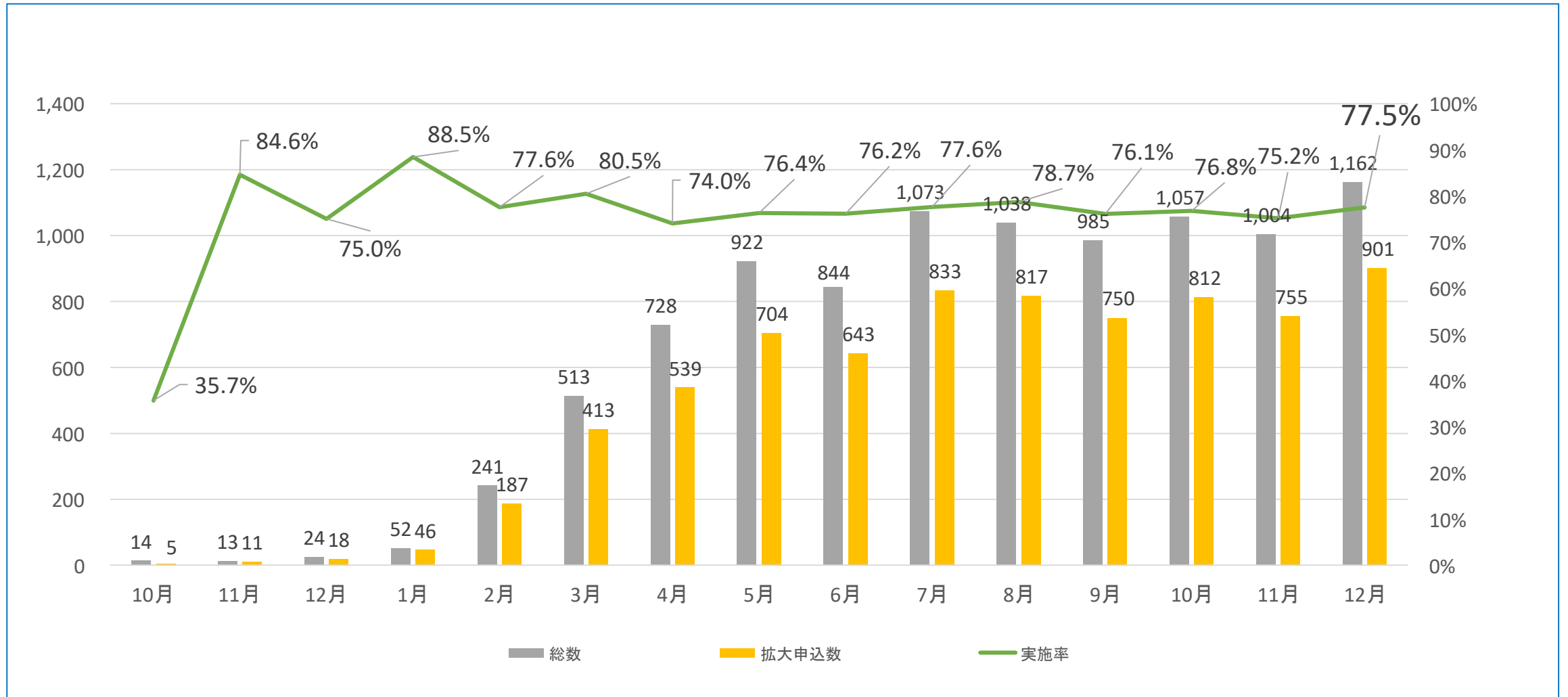
拡大新生児スクリーニング導入率（出生数比率）

	静岡拡大スク 参加施設数	公費マス検査から推定した出生数		
		県全体	静岡拡大スクリーニング参加施設	導入率（%）
2024年 1月	4	1678	52	3.1
2024年 2月	14	1464	241	16.5
2024年 3月	19	1474	513	34.8
2024年 4月	28	1464	728	49.7
2024年 5月	33	1639	922	56.3
2024年 6月	34	1514	844	55.7
2024年 7月	36	1755	1073	61.1
2024年 8月	38	1711	1038	60.6
2024年 9月	40	1544	985	63.8
2024年 10月	42	1693	1057	62.4
2024年 11月	43	1456	1004	69.0
2024年 12月	45	1622	1162	71.6

現在**48**施設

70%以上の出生児が検査を受けられる

実施率（契約施設のみ）



実施率(本事業参加施設のみ)



静岡希少疾患ネットワークホームページ <https://shizuoka-rdn.jp/>

・問い合わせ窓口、実施医療機関、説明動画が掲載されています。

静岡希少疾患ネットワーク

[拡大新生児スクリーニングについて](#)

[検査の概要](#)

[追加検査の対象疾患](#)

[検査実施施設](#)

[医療関係者の方へ](#)

拡大新生児スクリーニングについて



🏠 > [拡大新生児スクリーニングについて](#)

拡大新生児スクリーニングとは

早期発見・早期治療の効果が非常に高い疾患を新生児期に見つけるために行われる検査を新生児スクリーニングといいます。今まで、全国で公費による新生児マススクリーニング（公費マス）が行われてきましたが、近年の診断技術と治療法の進歩により、対象疾患が増えてきました。そのような疾患を対象に行われる検査を拡大新生児スクリーニング検査と呼びます。本邦では、公費マスとは別に、それぞれの地域で独自に実施されており、対象疾患や実施体制も異なりますが、この1、2年で急速に広がっています。このたび、全県的な実施体制を整備し、静岡でも拡大新生児スクリーニング検査を開始しました。

対象疾患と方法

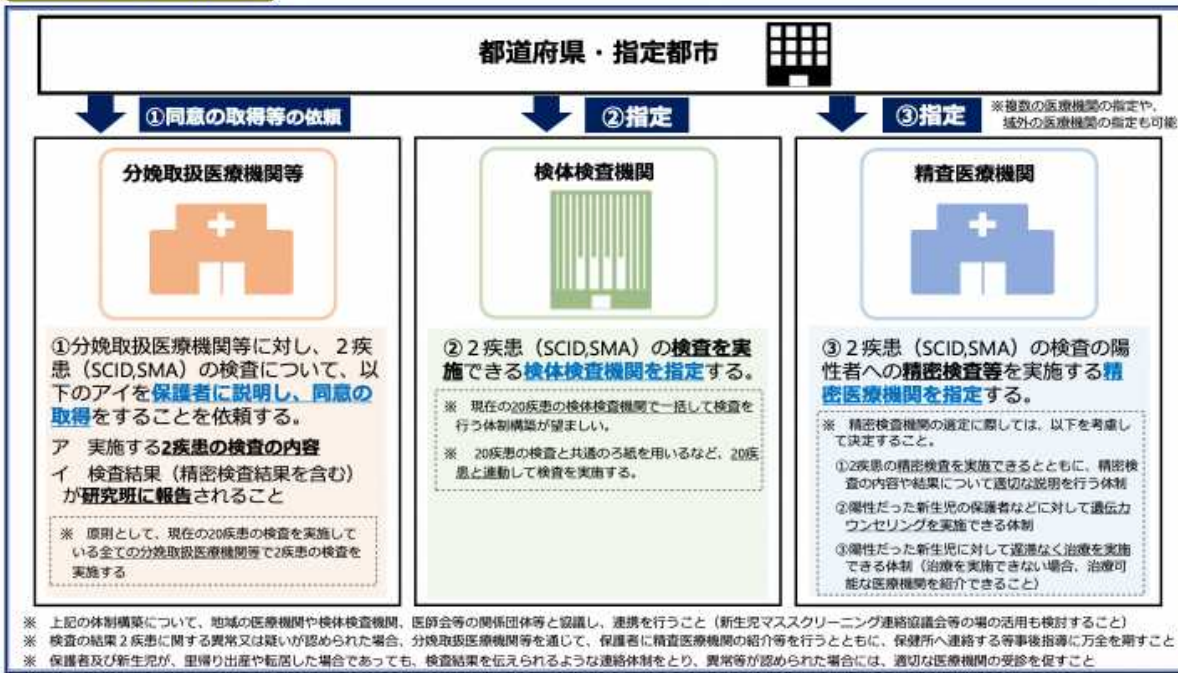
本事業では、重症複合型免疫不全症、B細胞欠損を伴う免疫不全症、脊髄性筋萎縮症、ポンペ病、ファブリー病（男児のみ）、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型を対象としています。希望者に対して有料で行う検査となっておりますが、公費マス用に採血した濾紙血検体を用いて検査することができます。

医療関係者向け
お問い合わせフォーム

公費化に向けて

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

実証事業の実施体制

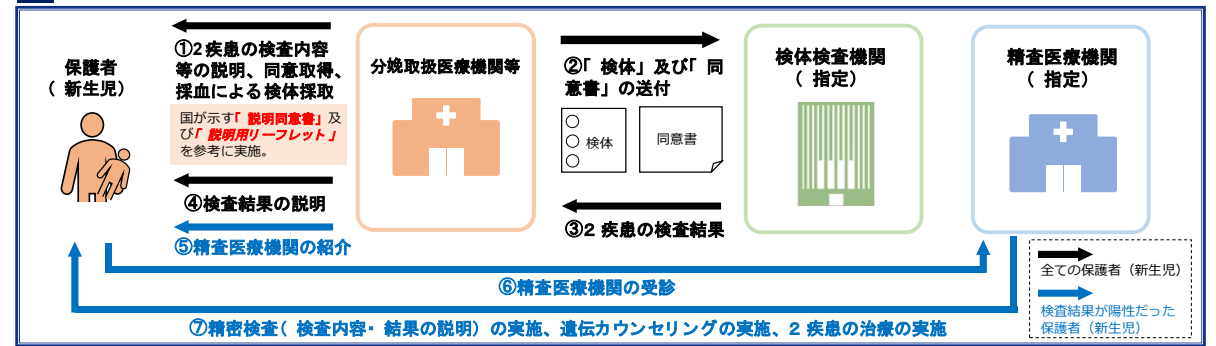


こども家庭科学研究(新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究)【令和5~7年度】

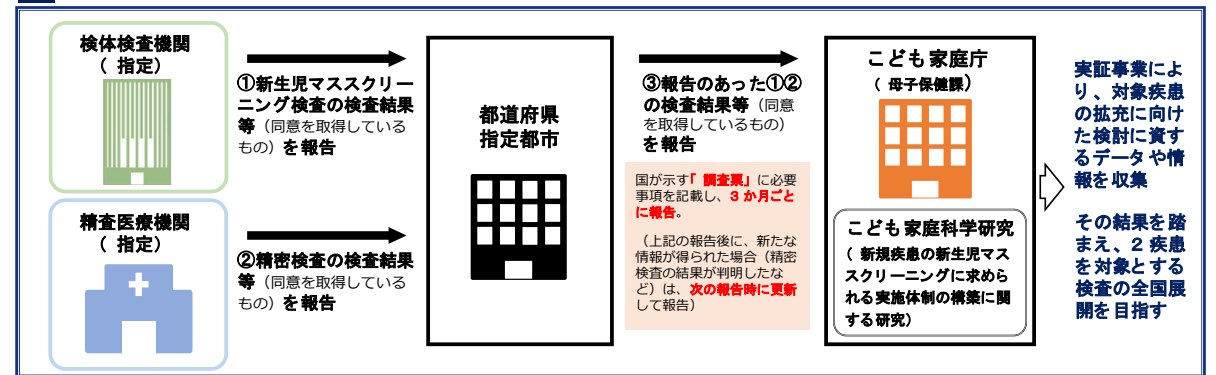
・対象疾患を追加する場合の検査・診療体制や遺伝カウンセリングにおける課題に関する対応策を得るための科学研究を実施

実証事業の実施フロー

2 疾患(SCID,SMA)の新生児マススクリーニング検査のモデル的な実施



2 疾患(SCID,SMA)の検査結果等の報告



静岡県における拡大新生児スクリーニング：現状と課題

• 現状

- 参加施設数は増加しており、現時点で、静岡県の出生児の70%以上が検査を受けることが可能となっている。
- 参加施設での実施率は75～80%程度で、静岡県の出生児の60%以上に検査を実施できている。
- 陽性者対応はネットワークで連携してできている。

• 課題

- 参加施設のさらなる増加、実施率の低い参加施設に対する支援
- カットオフ値の見直しを含む検査の最適化
- 公費化に向けた行政との連携
- 対象疾患の見直し
- 陽性者のフォローアップ