資料７

令和７年度「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」

計画のご案内と令和５年度のマススクリーニングの結果報告

～産科分娩施設の産婦人科・小児科の先生方へ～

徳島県は、国（こども家庭庁）が実施する「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に参加できるように応募しております（資料 1）。正式に県が国より実証事業の参加の採択を受けましたら、「徳島小児先進医療協議会」と県は協力して、令和７年６月１日から本事業を開始できるように進めていきます。

この事業は、これまで実施されてきた「新生児マススクリーニング検査」20 疾患に加えて、これまで「拡大新生児マススクリーニング」に含まれていた２疾患（重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA））の実証データを国が集計し、スクリーニング検査の有用性を明らかにするものです。SCID と SMA の実証データ（検査数や陽性者数等の個人が特定されないデータ）をこども家庭庁とこども家庭庁の研究班に提出することで、２つの疾患が新に全国で新生児マススクリーニング検査を受けられるようにするための検討に活用されます。

これまでの「徳島小児先進医療協議会実証事業」が準備していたパンフレットや同意書を、実証事業を踏まえた同意書に変更する予定です。同意をいただいた方は、県が２疾患の費用を負担するので、拡大新生児マススクリーニングの料金がこれまでより低料金で受けることができます。採血やその後の検体の扱いと検査機関は変わりませんが、正式な説明会を事業開始前に県と相談して準備する予定です。

今後とも、「徳島小児先進医療協議会」の活動にご理解、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。なお、「拡大新生児マススクリーニング」の実績について、検査会社 KMB の発行する「つなぐだより」(資料２)と 20 疾患の「新生児マススクリーニング」について、令和４，５年度要精密検査児の現状一覧と令和６年度要精密検査対象数（資料３）、「拡大新生児マススクリーニング」の徳島県での実績（資料４）を同封しております。「つなぐだより」(資料 2)はそれぞれ外来や病棟に掲示いただけますとありがたいです。

なお、内容については徳島周産期医療協議会にて報告しております

令和７年３月

徳島小児先進医療協議会(徳島大学小児科医局内)

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業

資料①

実証事業の実施体制

都道府県・指定都市

①同意の取得等の依頼

分娩取扱医療機関等

①分娩取扱医療機関等に対し、２疾患（SCID,SMA）の検査について、以下のアイを**保護者に説明し、同意の取得**をすることを依頼する。

ア　実施する**2疾患の検査の内容**

イ　検査結果（精密検査結果を含む）が**研究班に報告**されること

※　原則として、現在の20疾患の検査を実施している全ての分娩取扱医療機関等で2疾患の検査を実施する

②指定

検体検査機関

②２疾患（SCID,SMA）の**検査を実施**できる**検体検査機関を指定**する。

※　現在の20疾患の検体検査機関で一括して検査を行う体制構築が望ましい。

※　20疾患の検査と共通のろ紙を用いるなど、20疾患と連動して検査を実施する。

③指定

※複数の医療機関の指定や、域外の医療機関の指定も可能

精査医療機関

③２疾患（SCID,SMA）の検査の陽性者への**精密検査等**を実施する**精密医療機関を指定**する。

※　精密検査機関の選定に際しては、以下を考慮して決定すること。

①2疾患の精密検査を実施できるとともに、精密検査の内容や結果について適切な説明を行う体制

②陽性だった新生児の保護者などに対して遺伝カウンセリングを実施できる体制

③陽性だった新生児に対して遅滞なく治療を実施できる体制（治療を実施できない場合、治療可能な医療機関を紹介できること）

※　上記の体制構築について、地域の医療機関や検体検査機関、医師会等の関係団体等と協議し、連携を行うこと（新生児マススクリーニング連絡協議会等の場の活用も検討すること）

※　検査の結果２疾患に関する異常又は疑いが認められた場合、分娩取扱医療機関等を通じて、保護者に精査医療機関の紹介等を行うとともに、保健所へ連絡する等事後指導に万全を期すこと

※　保護者及び新生児が、里帰り出産や転居した場合であっても、検査結果を伝えられるような連絡体制をとり、異常等が認められた場合には、適切な医療機関の受診を促すこと

連携・協力（必要な検査データや情報の提供など）

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

1 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

保護者（新生児）

①2疾患の検査内容等の説明、同意取得、採血による検体採取

国が示す「説明同意書」及び「説明用リーフレット」を参考に実施。

分娩取扱医療機関等

②「検体」及び「同意書」の送付

検体　同意書

検体検査機関（指定）

③２疾患の検査結果

④検査結果の説明

⑤精査医療機関の紹介

精査医療機関（指定）

⑥精査医療機関の受診

⑦精密検査（検査内容・結果の説明）の実施、遺伝カウンセリングの実施、２疾患の治療の実施

全ての保護者（新生児）

検査結果が陽性だった保護者（新生児）

2 ２疾患（SCID,SMA）の検査結果等の報告

検体検査機関（指定）

①新生児マススクリーニング検査の検査結果等（同意を取得しているもの）を報告

精査医療機関（指定）

②精密検査の検査結果等（同意を取得しているもの）を報告

都道府県
指定都市

③報告のあった①②の検査結果等（同意を取得しているもの）を報告

国が示す「調査票」に必要事項を記載し、３か月ごとに報告。

（上記の報告後に、新たな情報が得られた場合（精密検査の結果が判明したなど）は、次の報告時に更新して報告）

こども家庭庁
（母子保健課）

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）

実証事業により、対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータや情報を収集

その結果を踏まえ、２疾患を対象とする検査の全国展開を目指す

資料②

子どもを難病から守り、明るい未来へ

つなぐだより®

kmb

発行:KMバイオロジクス株式会社
新生児スクリーニングセンター
〒860-0083熊本市北区大窪1-7-35
TEL:096-345-7847
協力:一般社団法人 愛媛小児先進医療協議会
一般社団法人 高知小児先進医療協議会
一般社団法人 香川小児先進医療協議会
一般社団法人 徳島小児先進医療協議会

KMバイオロジクス株式会社 新生児マススクリーニングサイト

Shikoku 2024 VOL.3 Winter

Topics 「香川県での拡大新生児スクリーニング検査の1年を振り返って」

公費で行っている新生児マススクリーニング検査は日齢4～6日頃に児のかかとから採血し、血液をろ紙に染みこませて乾燥後専門検査機関に送り、早期発見・早期治療ができる疾患を見つけ出すものです。香川県では2012年からタンデムマス法を導入して20疾患を対象にしています。

それ以外に乾燥ろ紙血で発見できる疾患は、重症複合免疫不全症、進行性の脊髄性筋萎縮症や先天代謝異常症のライソゾーム病などがあり、四国では、愛媛県が率先して拡大新生児スクリーニング検査(以下拡大検査)として2021年10月から導入しています。香川県でも愛媛県のシステムを参考に、一般社団法人香川小児先進医療協議会を設立しKMバイオロジクス社に検査提出できるように有料・任意で香川県の全分娩施設の参加で2023年6月から開始しました。

2024年9月までには、公費参加の約8割の児が拡大検査に参加し6千人以上の児の検査を施行しています。再採血は各分娩施設で要精密は原則香川大学で対応するようにしています。里帰り分娩の方は県外の医療機関に連絡して精査してもらっています。再採血は、高温多湿の時期に多い状況でした。要精密は、熊本大学小児科と連携させてもらい精査をしています。術後や早産・低出生体重児の影響が考慮されることもありました。

他県では、自治体独自で拡大検査に対する補助を行なったり、令和5年度よりこども家庭庁にて開始された「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」への参画などが進んでいます。香川県では残念ながらこれらの補助を得ていない状況ですが、何らかの公的補助が受けられるように行政と連携をしていければと思っています。

香川大学医学部　小児科　岩瀬 孝志

産科医療機関からのQ&A

Q 重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査方法について教えてください。

A 定量測定が可能な「リアルタイムPCR」を使用します。

重症複合免疫不全症(以下SCID)および脊髄性筋萎縮症(以下SMA)の検査は、PCRという検査原理を活用し行います。DNAの特定の配列を認識、増幅し、リアルタイムでその増幅過程をモニターすることで対象DNAを定量することが可能となります。SCID検査ではT細胞およびB細胞の分化の過程で生じる少量の環状DNAであるTRECとKRECを各々の成熟マーカーとして測定しています。低出生体重児など体の成長がまだ未成熟な傾向にある児では、測定結果が低値となる場合があります。再検査と聞いて驚かれることがありますが、適切な時期に再度採血し検査を行うことで正常となる場合がほとんどです。

また、SMAはSMN1遺伝子の異常によって引き起こされる神経筋疾患です。SMN1遺伝子の量を定量することで検査を行います。患児の場合、一刻も早く治療介入することが非常に重要とされています。弊社では検査において疾患の可能性がある場合には、即日複数回の検査を実施し、より正確な情報を産科医療機関様へ報告することを心掛けています。

拡大スクリーニング検査実施状況

2024年9月までに実施された、拡大スクリーニング検査実施状況をお知らせします。

4県の開始時期は愛媛(2021年10月～)、高知(2023年4月～)、香川・徳島(2023年6月～)。表の実績は4県の合計

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

34,688人 累計受検者	55人 要精密数	1人 診断確定数

●重症複合免疫不全症(SCID)

34,688人 累計受検者	12人 要精密数	0人 診断確定数

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

34,688人 累計受検者	1人 要精密数	0人 診断確定数

●ファブリー病

要精密数	確定数
16	1

(参考)患者発見頻度:1/12,124
(472,834名検査、39名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ポンペ病

要精密数	確定数※
9	0

(参考)患者発見頻度:1/236,417　※乳児型のみ集計
(472,834名検査、2名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ゴーシェ病

要精密数	確定数
0	0

(参考)患者発見頻度:1/58,240
(291,201名検査、5名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS１)

要精密数	確定数
0	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

要精密数	確定数
30	0

(参考)患者発見頻度:1/145,601
(291,201名検査、2名発見)(熊本・福岡での実績集計)

要精密数　検査の結果、病気の疑いがあるため、精密医療機関の受診をお願いした方の数

診断確定数　精密検査機関で、疾患と診断が確定した方の数

「つなぐだより®」はKMバイオロジクス株式会社の登録商標です。

kmb

大切な赤ちゃんへ
お父さん、お母さんから
最初のプレゼント

早期発見で治療が可能に！

生まれてすぐに指定難病の検査ができます

※ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症は、国指定の難病です

パパママになる皆さまへ

つなぐだより parents

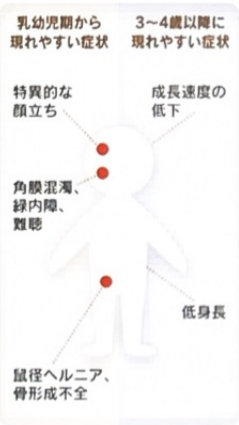
子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どの家庭も変わりありません。しかし、もしわが子に難病を発症するリスクがあったとしたらどうでしょう。今は、公費で行われている先天性代謝異常等検査に加え、国指定の難病「ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症」の拡大スクリーニング検査が、出生時に採取するわずかな血液（血液ろ紙）でできるようになりました。早期発見、早期治療で赤ちゃんの発症、重症化予防につなげるために検査を受けましょう。

KMバイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

ムコ多糖症Ⅰ型（MPS１）とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的欠損により発症する、約10万人に1人とされている常染色体潜性遺伝性疾患です。

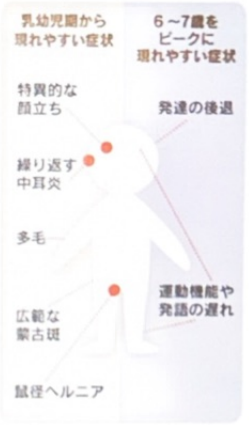
発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌（大きな頭、前額の突出、巨舌）、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。



ムコ多糖症Ⅱ型（MPS２）とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的欠損により発症する、約5万人に1人とされているX連鎖潜性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期に広範な蒙古斑、反復性の中耳炎、鼠径ヘルニアなどを認めます。重症型においては幼児期に運動・発語の遅れ、手指拘縮（鷲手）、脊椎後弯が認められるようになり呼吸器感染・中耳炎を反復し伝音性難聴をきたします。思春期には呼吸障害、嚥下障害などが進行し死亡例があります。



検査内容

新生児スクリーニング検査とは、生まれつき特定の酵素が欠損、あるいは特定のホルモンが不足することなどで、知的障害や身体の発育に障害を起こす先天性の疾患を早期発見するための検査です。

検査方法

生まれて4～6日目の赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し、新生児スクリーニングセンターで検査します。新生児マススクリーニング検査は、公費検査とその他の疾病（ライソゾーム病など）を検査する拡大検査があります。

検査申し込み先

出産予定の産科医療機関（分娩取扱施設、産院、助産院）に申し込みをしてください。

検査に関すること、申し込みについての詳細は、出産予定の産科医療機関にお尋ねください。

資料３

令和４年度要精密検査児の現状一覧

	疑い病名	診断		初診日・治療開始	治療内容	遺伝子診断	里帰り
1	先天性甲状腺機能低下症	一過性高ＴＳＨ血症	無	25日	２ヶ月26日に検査値が正常であり治療を要さず、再検査なし		
2	ＣＰＴ２欠損症か ＴＲＡＮＳ欠損症	ＣＰＴ２欠損症 疑い	無	28日	経過観察中	未施行	
3	先天性甲状腺機能低下症	一過性甲状腺機能低下症	有	14日	初診よりチラージン開始。 血液検査に経過観察を行い6か月で内服中止、甲状腺機能問題なく、 一過性甲状腺機能低下症と診断		
4	先天性甲状腺機能低下症	一過性高ＴＳＨ血症	無		軽度の高TSH血症は 自然経過で正常化した		
5	先天性甲状腺機能低下症	一過性高ＴＳＨ血症	無	22日	定期的にＴＳＨ、ＦＴ３、ＦＴ４を調べながら治療が必要か経過観察中		
6	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	23日・ 23日	チラージンＳの内服 ＴＳＨ、ＦＴ３、ＦＴ４をみて増量検討		
7	先天性甲状腺機能低下症	一過性高ＴＳＨ血症	無		外来で体重増加、発達をフォローし、生後6か月時にＴＳＨ、ＦＴ４とも正常化し、フォロー終了		
8	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	19日・ 19日	チラージン20μg/日 転居に伴い県外での加療継続中		あり
9	メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症	プロピオン酸血症	有	27日・ 27日	エルカルチンとビタミンを内服しながら、治療用ミルクと人工乳を一緒に内服	施行	

令和５年度要精密検査児の現状一覧

	疑い病名	診断		初診日・治療開始日	治療内容	遺伝子診断	転居
1	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	不明・53日目	チラージン散0.01％の内服開始 以後外来通院中		
2	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	23日・ 23日目	チラージンＳの内服 ＴＳＨ、ＦＴ３、ＦＴ４をみて増量検討		
3	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	不明・不明	チラージン内服		

4	フェニルケトン尿症	高フェニルアラニン血症	無	25日・不明	里帰り分娩のため、Ｐｈｅ値を再検 住所地病院に紹介	未施行	あり
5	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	有	26日・26日目	チラージンＳの内服 ＴＳＨ、ＦＴ３、ＦＴ４をみて増量検討		

令和６年度要精密検査対象者数　　R6.4月～R7.2月　　＊診断は未確定

分類	疾患名	数
先天性甲状腺機能低下症	同左	6
２１水酸化酵素欠損症	同左	1
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	1
有機酸代謝異常症		0
脂肪酸代謝異常症	MCAD	1
糖代謝異常症	ガラクトース血症	3

資料４

令和5年度徳島県拡大スクリーニング実績

期間　令和５年6月より令和６年3月まで

検査数	2757
78.70%	

同時期の新生児マススクリーニング検査数	3500

各月の拡大/公的マススクリーニング受検比率(%)

令和5年

6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月
60	77	76	79	80	86	78	73	94	87

令和５年度要精密検査児の現状一覧

精密検査対象児数	9名/2757名	診断　ファブリー病　1名/2757名

	要精密検査	遺伝子検査	結果
ファブリー病	2名	2名	①偽欠損症　②古典型
ポンペ病	2名	1名	①偽欠損症　②精査拒否
ゴーシェ病	0名	0名	
ムコ多糖症Ⅰ型	0名	0名	
ムコ多糖症Ⅱ型	3名	3名	①偽欠損症　②偽欠損症　③偽欠損症
脊髄性筋萎縮症	0名	0名	
重症複合免疫不全症	2名	①原疾患によると判明　②経過観察中	

令和６年度要精密検査対象児数 3名/2923名

期間　令和6年４月より令和７年２月まで

	要精密検査	遺伝子検査	結果
ファブリー病	1名	1名	①遅発型
ポンペ病	1名	1名	①偽欠損症
ゴーシェ病	0名	0名	
ムコ多糖症Ⅰ型	0名	0名	
ムコ多糖症Ⅱ型	0名	0名	
脊髄性筋萎縮症	0名	0名	
重症複合免疫不全症	1名	①母の病歴によると判明	

結果

5680名の検査でファブリー病　古典型1名　遅発型1名が診断された。

＊偽欠損症とはライソゾーム酵素の活性が低くてもライソゾーム病を発症しない遺伝子多型のこと

＊＊母が免疫抑制剤を内服している場合、重症複合免疫不全症のスクリーニング陽性になりやすい