

[特集]

新生児スクリーニング これからの展望



Part.1 免疫不全症 / Part.2 脊髄性筋萎縮症

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、先天性代謝異常などの検査に着手し、現在は東京都からの委託を受けて、都内の病産院で生まれた新生児のマススクリーニング検査を実施しています。さらに最近では、拡大スクリーニング検査の対象として、ライソゾーム病、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症に関する共同研究を大学病院等と開始。これらの疾患の早期発見・治療に向けたスクリーニング方法の確立をめざしています。そこで今号では、原発性免疫不全症について今井耕輔先生に、脊髄性筋萎縮症について齋藤加代子先生に解説していただきます。

Part.1

免疫不全症

執筆者



防衛医科大学校小児科 教授
東京医科歯科大学
発生発達病態学 非常勤講師

今井 耕輔

いまい こうすけ

1992年東京医科歯科大学卒業、1999年医学博士。2001年から3年間フランス国立衛生医学研究所研究員を務めたのち、2004年防衛医科大学校小児科・医療情報部、2011年東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域医療学准教授を経て2022年4月より現職。

はじめに

この広報誌をお読みの皆様はご存知の通り、新生児スクリーニング (newborn screening: NBS) は、治療可能な疾患でありながら症状が発症しては手遅れであったり、早期に発見することが早期治療につながる予後の改善が見込めたりするような疾患患者を、健康な新生児集団からふるい分ける検査です。歴史的には先天性代謝異常症・先天性内分泌疾患が対象疾患として拡大されてきましたが、われわれは18年前から、重症の原発性免疫不全症(primary immunodeficiency: PID)、特に重症複合免疫不全症(severe combined immunodeficiency: SCID)もその対象疾患となり得ると考え、研究を続けてきました。

重症原発性免疫不全症 (PID) について

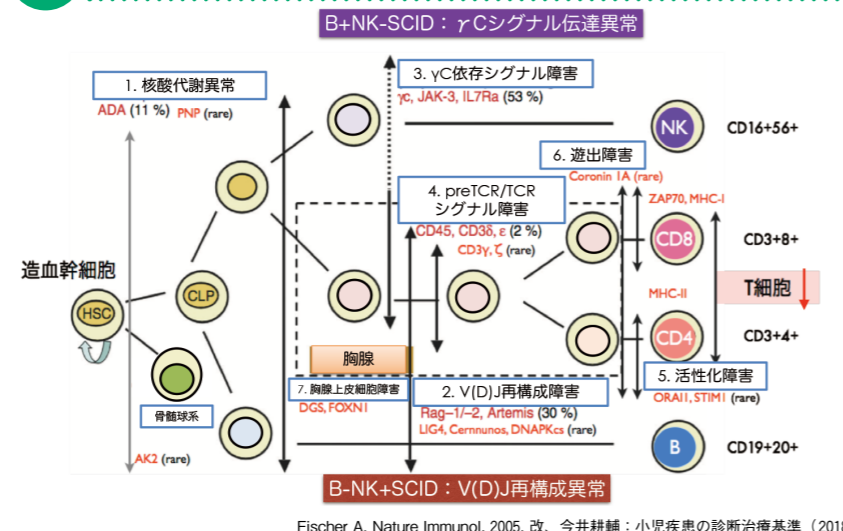
SCIDは、先天的なT細胞の欠損により抗体産生不全(低ガンマグロブリン血症)も伴うことで、あらゆる病原体(細菌、真菌、ウイルス、寄生虫)に易感染性を示し、無治療では乳児期に致死性となる疾患です。治療法としては、骨髄移植が1968年には成功しており、現在日本では臍帯血移植が広く行われています。

その原因遺伝子としては20以上が知られていますが(図1)、大きく分けてB細胞が存在するタイプ(B+SCID)とB細胞が欠損するタイプ(B-SCID)に大別されます。

B+SCIDでは、複数のサイトカインのシグナル伝達を行う共通ガンマ鎖(γC、遺伝子名はIL2RG)と呼ばれる蛋白の欠損症が代表的です。これはγCがX染色体上に存在することで、世界中どこでも患者数が一定数存在していることにより知られています。γCシグナルはNK細胞の分化にも必須であるため、NK欠損も伴うのが特徴です。この疾患については、フランスで遺伝子治療が20年以上前に成功しています。

一方、V(D)J再構成に関わる遺伝子の変異によるSCIDの場合、T細胞もB細胞も分化できないため、

図1 SCIDの原因遺伝子とメカニズム



Fischer A, Nature Immunol, 2005, 改、今井耕輔：小児疾患の診断治療基準 (2018)

B-SCIDとなります。DNA切断を誘導するRAG1およびRAG2に加え、放射線感受性を持つ遺伝子異常症(アルテミス、セルヌノス、LIG4など)が原因としてあげられます。さらに胸腺上皮細胞の障害であるDiGeorge症候群等もSCIDになり得ます。このように多種多様な原因でSC

ID になるため、個別の遺伝子を新生児全員で調べることは不可能です。そこで、SCIDでは共通してT細胞新生能の障害があることに目をつけ、これを検査する手段として、われわれをはじめとするグループによりTREC(T細胞受容体遺伝子再構成断片)が利用可能であることが提唱されました³⁴。これにより、SCIDをマススクリーニングする道筋ができたこととなります。

また、B細胞欠損症(B cell deficiency: BCD)は、ちょうど

70年前に小児科医であるBrutonが最初に記載したPIDです³⁵。その患者さんは出生後問題なく健康に育っていましたが、3歳頃から8歳にかけて、肺炎球菌による敗血症を19回繰り返し、ワクチンでも抗生物質でも止めることができませんでした。Brutonは蛋白電気泳動結果からグロブリンのγ分画が欠損していることに気づき、その分画を皮下注射することで以後の敗血症を阻止することに成功しました。その後、CooperによりB細胞欠損による疾患であることが示され、大阪大学の塚田先生らによりX染色体上にある原因遺伝子BTKが同定されました。このX連鎖無ガンマグロブリン血症(X-linked agammaglobulinemia: XLA)は現在でも3歳が平均診断年齢であり、5歳以上の診断例も3割を占めています。

われわれは、これらのBCDに対してはKREC(IgK鎖遺伝子再構成断片)が新生児スクリーニングに有用であることを示し³⁸、さらに、SCIDの病型診断や成人分類不能型免疫不全症の亜分類にも有用であることを示しました。

この間、その他のキットメーカーの試薬を用いた方法により宮崎・新潟・兵庫・佐賀・島根・愛媛での導入が達成され、今年度は栃木・茨城・広島・神奈川・鹿児島でも開始が予定されており、他県でも準備中です。こうした取り組みにより、2021年には、14万5000人の赤ちゃん(出生児の17%)がTRECスクリーニングを受けており、今年度さらに増える見込みです。

PIDでは、2007年から厚生労働省研究班を中心に患者登録、相談の仕組みを整えてきており、現在は日本免疫不全・自己炎症学会(JSIAD)^{※2}が研究班と共同で担っています。JSIADでは全国で100近くの連携施設を整備しており、新生児スクリーニングで発見された疑い患者に対して、研究班で策定したガイドラインに基づいた診断・治療を行える体制を作っています。PIDは460におよぶ遺伝子異常症を含んでおり、毎年20〜30の新規疾患が報告されています。

また、新生児スクリーニングでみつけた患者さんから新たな遺伝子異常が発見されることもあります。各自自治体の検査施設、2次精査施設の方々は、地域におけるこうした専門医とのネットワークを確立し、せっかくなつかつた子どもたちが不適

切な診断のもと治療の遅れや生ワクチン接種につながらないよう、学会の新生児スクリーニングワーキンググループへご相談ください。

またPID、SMAともに明らかに新生児スクリーニング導入のメリットがある疾患であることが、パイロットスクリーニングを通してますます明らかになってきていますので、患者会である「PIDつばさの会」とも共同で厚生労働省に対して早期の公費化も働きかけているところです。特に佐賀と熊本で導入された公費による検査費用の補助は、他道府県でもぜひ検討し働きかけていただきたいシステムであり、全国的な検査の均てん化、保護者の負担減につながるものであると考えられます。

本プロジェクトは、最初に取り組み始めてから18年が経ちました。防衛医大の前任教授である野々山恵章先生は、10年前に行われた国際PID患者会「Jeffrey Modell Foundation」の25周年記念シンポジウムの際、キング牧師の有名な一節である「I have a dream」を引用され、「SCID患者が感染症なしに診断され、有効な根治治療を受けることができ、未来が訪れることを期待する」と言われました。いまだ道半ばではありますが、全国の先生方、検査技師の方々、医療機関の皆様、もちろん

●参考文献
1 Miyamoto, S. et al. Hematopoietic Cell Transplantation for Severe Combined Immunodeficiency Patients: a Japanese Retrospective Study. J Clin Immunol 1-13 (2021) doi:10.1007/s10875-021-01112-5.
2 Cavazzana-Calvo, M. et al. Gene Therapy of Human Severe Combined Immunodeficiency (SCID)-X1 Disease. Science 288, 669-672 (2000).
3 Morinishi, Y. et al. Identification of severe combined immunodeficiency by T-cell receptor excision circles quantification using neonatal Guthrie cards. The Journal of pediatrics 155, 829-833 (2009).
4 Chan, K. & Puck, J. M. Development of population-based newborn screening for severe combined immunodeficiency. 115, 391-398 (2005).
5 Bruton, O. C. Agammaglobulinemia. Pediatrics 9, 722-728 (1952).
6 Cooper, M. D., Lawton, A. R. & Bockman, D. E. Agammaglobulinemia with B lymphocytes. Specific defect of plasma-cell differentiation. Lancet 2, 791-794 (1971).
7 Tsukada, S. et al. Deficient expression of a B cell cytoplasmic tyrosine kinase in human X-linked agammaglobulinemia. Cell 72, 279-290 (1993).
8 Nakagawa, N. et al. Quantification of κ-deleting recombination excision circles in Guthrie cards for the identification of early B-cell maturation defects. The Journal of allergy and clinical immunology 128, 223-225.e2 (2011).
9 Kamae, C. et al. Common variable immunodeficiency classification by quantifying T-cell receptor and immunoglobulin κ-deleting recombination excision circles. Journal of Allergy and Clinical Immunology 131, 1437-1440.e5 (2013).
10 Patel, N. C. et al. Vaccine-Acquired Rotavirus in Infants with Severe Combined Immunodeficiency. The New England journal of medicine 362, 314-319 (2010).
11 Tanita, K. et al. Case Report: Rotavirus Vaccination and Severe Combined Immunodeficiency in Japan. Front Immunol 13, 786375 (2022).
12 Matsumoto, K. et al. DNA Ligase IV Deficiency Identified by Chance Following Vaccine-Derived Rubella Virus Infection. J Clin Immunol 1-4 (2020) doi:10.1007/s10875-020-00831-5.

験までも行われています。

また、台湾でもかなり早期からTRECスクリーニングは始められ(Chien, JNS, 2017)、脊髄性筋萎縮症(Spinal muscular atrophy: SMA)も同様の定量PCR法により発見可能であることも示してきました。

われわれも当初からSMAを念頭に入れた実用化に向けて開発してきましたが、核酸治療薬、遺伝子治療、低分子化合物の開発、発売を受け、キットメーカー各社ともに測定が可能となりました。

今後の展望

日本では2017年に愛知県でPIDスクリーニングが開始されたのを皮切りに、2019年には熊本でもTRECのみではありますが、任意検査が開始されました。また、CREARIDにより埼玉、千葉の病院でも任意検査可能となっています。

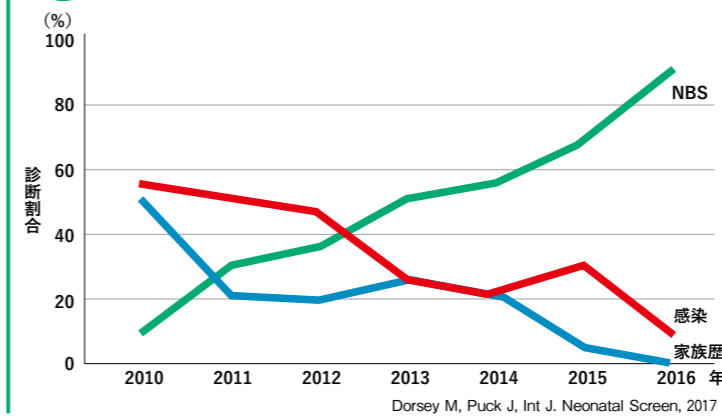
われわれは2018年度後半から日本医療研究開発機構(AMED)からの助成を受け、マグトレーション法(Obata K, BiosciBieng. 2001)によるDNAの多検体自動抽出精製装置と、ウェル上にプライマー・プローブを固相化した多項目同時検出可能な定量PCRキットを開発、実用化し、北海道・岐阜・大阪・宮城での任意検査開始にこぎつけました^{※1}。

SCID・BCDについては、ど

患者さん、ご家族のご協力、行政のご理解によりPIDスクリーニングはここまで進展してきました。この場を借りて御礼させていただきます。ともに、いま一步の普及についてますますのご協力のほどよろしくお願いたします。

※1 www.pidj-nbs.jp ※2 www.jsiad.org

図2 SCID・BCDの診断経路の年次推移



者支援団体の強力な後押しもあり、2008年のウィスコンシン州を皮切りに、次第にTRECスクリーニングを行う州が増え、2018年にはついに50州すべてでのTREC新生児スクリーニングが達成されました。これにより新生児スクリーニングで発見される患者が9割に達し、感染症や家族歴で見つかる患者さんは激減しました(図2、Puck 2021, JNS)。現在は、より有効かつ安全性の高い骨髄移植の方法、前処置法の調整についてのランダム化比較試

さらにも粘膜免疫で重要なIgAの分泌ができないため、2020年10月に定期接種となったロタウイルスワクチンでの重症化の危険があります。海外でも重症化例が報告されていますが¹⁰、日本でも複数の生ワクチンによる罹患例を経験しており^{11,12}、さらに日本ではいまだにBCGも接種されているため、感染症罹患前、生ワクチン接種前に診断することが可能な新生児スクリーニングが有効です。

そこで海外、特にアメリカでは患

PCRを用いた新生児スクリーニングの進捗状況 (2022年6月現在)

■ TREC/KREC/SMA
■ TREC/KREC
■ TREC/SMA
■ TREC
■ 準備中

計26都道府県であり、全国の出生数の約3/4を占める。

表2 SMAの治療薬

薬事承認	一般名	商品名	投与経路	機序	効能効果	対象年齢
2017年	ヌシネルセン	スピラザ®	髄腔内 乳児型：4ヵ月毎 乳児型以外：6ヵ月毎	核酸医薬	脊髄性筋萎縮症 臨床所見は発現していないが、 遺伝子検査により脊髄性筋萎縮症 の発症が予測されるものも含む	年齢制限なし
2020年	オナセムノゲン アパルボベク	ゾルゲンスマ®	静脈点滴 単回	遺伝子治療 AAV9ベクター	脊髄性筋萎縮症 臨床所見は発現していないが、 遺伝子検査により脊髄性筋萎縮症 の発症が予測されるものも含む	2歳未満
2021年	リスジブラム	エプリスティ®	経口(シロップ) 1回/日	低分子薬	脊髄性筋萎縮症	2ヵ月以上

ター製剤です。I型の兄または姉を持つ3人の新生児において、出生後すぐに採取した臍帯血で遺伝学的検査を行い、SMAと遺伝子診断されて治療に参加しました。妊娠中から複数回の遺伝カウンセリングを行い、両親の十分な理解と治療参加への強い意志を確認した上で、大学病院の会議や審査を経て治療が実施されました。3人の新生児には、それぞれ発症前の生後21日、17日、15日に治療薬を投与しました。3人とも順調に発達して、1歳0ヵ月～1歳7ヵ月で歩けるようになりました。兄や姉が示した呼吸障害も運動障害も示さず、副作用の肝機能障害や血小板減少なども示しませんでした。

この治療に参加した日本の3人を含む世界の29人の新生児において、永続的な人工呼吸管理が必要となつた子どもはおらず、SMA発症前の新生児期の遺伝子治療はその効果を発揮して、副作用もわずかのみで安全に経過したことを示しました。オナセムノゲンアパルボベクは「臨床所見は発現していないが、遺伝子検査により脊髄性筋萎縮症の発症が予測されるものも含む」として、未発症のSMAにおいても保険収載されました。

一方、この遺伝子治療に先立って

行われた海外の未発症I型新生児へのヌシネルセン投与(NURTUR E試験)で、25人中23人が歩行可能となったことが報告され、2022年3月に、発症が予測されるSMAにもヌシネルセンの適応が拡大されました。

2021年に保険収載されたリスジブラム(エプリスティ®)経口投与薬を合わせると、SMAの治療薬として3種類が揃いました(表2)。

SMAにおける新生児マススクリーニング検査の目的と意義

このようなSMAの治療薬の開発により、早期発見・早期治療の重要性が認識されてきました。治療は発症前、あるいは発症したとしても発症後1週間以内が理想です。しかし、臨床現場では発症前や軽微な症状を示しているも診断に至らず、見落とされてしまう場合も少なくありません。症状が出る前に診断をして治療を行うためには、新生児スクリーニングが非常に有効です。

米国、ヨーロッパ各国、台湾などで既に大規模なSMA新生児スクリーニングが始まっており、米国では新生児の95%が受けるようになりました*。わが国でも2020年5月千葉県を皮切りに、既に複数の自治

体などでSMAの新生児スクリーニングの試験研究が実施され、複数の新生児が発症前に診断されて治療を受け、順調に経過しています。マススクリーニング検査として、国としての全国レベルの実施に向けた検討が行われています。

日本マススクリーニング学会では、マススクリーニング対象疾患の満たすべき要件を次のように要約しています。

- ①発病する前に見つかる病気
- ②放置すると重大な障害を起こす病気
- ③治療法のある病気
- ④赤ちゃんに負担にならない検査
- ⑤精度の高い検査
- ⑥安価な検査費用
- ⑦好ましい費用対効果
- ⑧発見されたときの適切な医療機関

SMAにおいては、これらのほぼすべてを満たします。ただ、ヌシネルセンもオナセムノゲンアパルボベクも非常に高価な薬価がついています。新生児スクリーニング検査は安価で可能ですが、高価な薬価という意味で、⑦の費用対効果に関して薬価収載の際にも議論されました。わが国におけるSMAの発生頻度は1万人出生に0.51人であり、1年間に40人ほどがSMAを持つ新生児として出生します。NURTUR

* <https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma>

Part.2

脊髄性筋萎縮症によって 命を落とす子がない時代に向けて



東京女子医科大学
ゲノム診療科 特任教授
齋藤 加代子
さいとう かよこ

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、講師、助教授、教授を歴任し、2001年同大学院先端生命医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年同副学長を経て、2017年より現職。

執筆者

脊髄性筋萎縮症(SMA)とは

脊髄性筋萎縮症(SMA)は脊髄の運動神経細胞の変性・消失により体中の筋肉が動かなくなる疾患です。中でもI型は、人工呼吸器をつけない場合2歳までに90%以上の赤ちゃんが死亡するという重篤な疾患であり、長い間その根本治療が望まれてきました。日本人の出生1万人に0.51人、つまり2万人に1人の頻度でSMAを持つ赤ちゃんが生まれます。SMAにおいては、運動神経の生存に重要な役割を持つSMN蛋白質の設計図ともいえるSMN1遺伝子の変化によって、体内で作られるSMN蛋白質がごくわずかになってしまふことで脊髄の運動神経細胞の変性・消失が生じるのです。

SMAは発症年齢と運動機能により0型～IV型に分類されます。重症なほどSMN2遺伝子の数(コピー数)が少ないことがわかっています(表1)。

0型は胎児期発症の超重症型です。I型は新生児期から乳児期の発症で、フロッピーインファント(からだが柔らかい赤ちゃん)の代表格です。次第に手足を動かさず、ミルクも飲めなくなり、呼吸筋も動かなくなりまふ。

II型は幼児期の発症で、支えなしで座ることができるようになりますが、生涯立って歩くことができません。III型は1歳6ヵ月以降の発症で、幼児期から小児期にかけて次第に歩行困難となり、多くは車いすの生活となります。

IV型は成人期の発症です。SMAの患者さんの82.7%は2歳までの発症で、I型、II型が多く、20歳以降発症のIV型は1.8%のみです。中でもI型では確定診断を受けたら気管切開をして人工呼吸器をつけるか、または緩和ケアを受けつつ看取るかという、幼いわが子の意志確認ができないまま、親として、また医療サイドとして厳しい選択を求められる時代が続いてきました。

SMAにおける治療の進歩

このような子どもの難病SMAにおいて治療の時代が到来しました。先陣を切ったのは核酸医薬品ヌシネルセン(スピラザ®)です。2014年から世界レベルの治療が始まり、日本も参加しました。I型の乳児を対象とした治療に3人が、II、III型の小児を対象とした治療に8人が参加しました。その成果によりヌシネルセンが2017年に保険収載されました。

表1 SMAの病型

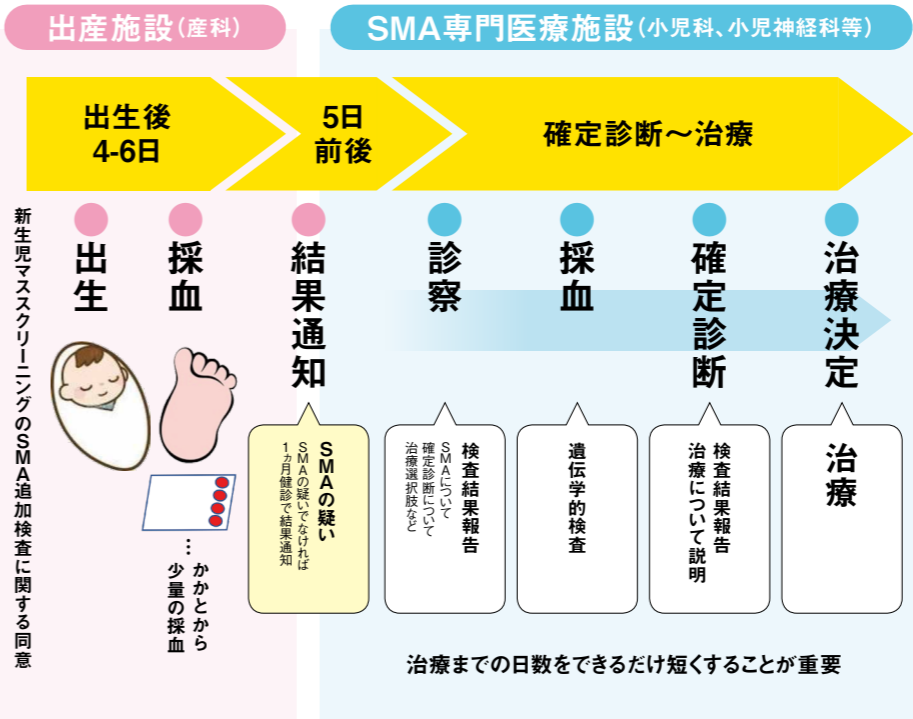
型	0	I	II	III	IV
発症時期	胎児期	0～6ヵ月	7～18ヵ月	18ヵ月～	成人
最高到達機能	臥床	独座不能	独座	独歩	正常
自然経過での寿命	6ヵ月以下	2歳以下	2歳以上	通常	通常
SMN2遺伝子コピー数	1, 2	2>3	2<3 4の場合もある	3>4	4≤

引き続き、2018年から発病前のSMAに対する遺伝子治療薬オナセムノゲンアパルボベク(ゾルゲンスマ®)静脈内投与の国際共同治療(SPRINT試験)にも日本は参加しました。これはSMN遺伝子を搭載したアデノ随伴ウイルスベク

E試験およびSPRINT試験の結果、臨床所見が発現する前の治療により正常発達に極めて近い発達を示し、特に遺伝子治療においては新生儿期の投与であると薬剤の副作用が抑えられます。ケアを受けるはずであった人が、ケアを提供する側にな

るという新たな時代が始まりつつあります。
今後の課題と展望
 新生儿スクリーニングを提供する機関において、保護者に十分な説明を行うことは当然で必須のことです。

図 SMAにおける 新生児スクリーニング検査から治療のプロセス



十分な説明がなされずに赤ちゃんが新生儿スクリーニングで陽性となった場合には、保護者は受容しがたくなる可能性がありますので、速やかな確定診断の遺伝学的検査が必要で

また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・支援などが重要になります。

そして治療開始までの期間(時間)がその赤ちゃんの運動発達予測後に影響します。治療開始までをできるだけ早くすること、理想的には1週間以内とされていますが、現実的には生後1ヵ月までの治療が目標です(図)。

先に述べたように、SMAの重症度とSMN2遺伝子のコピー数は相關します(表1)。SMN2遺伝子が4コピー以上の場合には発病時期の予測が困難です。II型として乳児期発病の場合もあれば、わずかではあるもののIV型成人期の発病の場合もあります。新生儿期に遺伝子治療を受けても、成人まで効果が続かないのではないかと危惧されています。しかしながら、経過観察をして発病した時に治療をすればよいのかも、いまだコンセンサスはありません。このような問題を認識し、多施設で共有し解決するためには、新生儿ス

●参考文献
 SMA診療マニュアル編集委員会(代表齋藤加代子)編. 脊髄性筋萎縮症診療マニュアル, 第1版. 金芳堂, 京都, pp150-2012.
 齋藤加代子. 【周産期の薬】新生児編 疾患に対する薬剤の選び方・使い方・注意点 脳神経系疾患 脊髄性筋萎縮症治療薬. 周産期医学. 2020, 50巻増刊 p.578-582
 齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理. 今後導入が予定・期待される 新生児スクリーニング 脊髄性筋萎縮症. 周産期医学. 2021, 51(2) p.260-263
 Ito M, Yamauchi A, Urano M, Kato T, Matsuo M, Nakashima K, & Saito K. Epidemiological investigation of spinal muscular atrophy in Japan. Brain Dev. 2022; 44(1), 2-16.

クリーニング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の体制が求められます。
まとめ
 数年前には、人工呼吸器をつけて生涯を過ごすか、つげずに看取るかという究極の選択を迫られていたSMAにおいて、新生儿スクリーニングへの期待が大きく、既にわが国でも試験研究として始まりました。乳児期発症から成人期発症まで幅広いSMAにおいて、新生儿スクリーニング、陽性者の治療、長期のサーベイランスなど取り組むべき問題は多く、横断的かつ多職種連携が必要で

本会の取り組み

≡ 拡大新生児スクリーニング検査

検査の体制について

「拡大新生児スクリーニング」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等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に大きな期待が寄せら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。

本会が導入を予定しているこの検査の対象疾患は、ライソゾーム病(LSD:本誌2020年夏号で特集)4疾患と、前項までで解説があった原発性免疫不全症(PID)のうち重症複合免疫不全症(SCID)とB細胞欠損症(BCD)、脊髄性筋萎縮症(SMA)です。

本会では、当初LSDのうち3疾患を対象として試験研究を行い、その研究成果を日本マススクリーニング学会など関連学会で報告しました。その後SCIDやBCD、

SMAの公費実施化を視野に入れた動きが全国的に活発となったことを受け、SCID、BCD、SMAそしてLSDの1疾患を追加した合計7疾患(表)を本検査の対象疾患としました。現在、2023年度の事業化をめざして専門医や大病院、複数の産科医療機関のご協力を得て多施設共同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検証を行っています。

疾患と検査の意義

LSDはからだの中に脂質など老廃物が処理されずに溜まってしまふ病気で、心不全、脳梗塞、腎不全などの臓器障害、神経症状、骨症状、角膜混濁など多彩な症状が現れます。疾患によっては新生儿早期に治療を開始しないと救命が困難とされています。

PIDは、生まれつき細菌やウイルスに対する抵抗力が低下し、感染症を繰り返す病気です。特に

BCGWクテンや、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した際に重篤な副反応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。

SMAは生まれてから徐々に全身の筋力の低下が進行する疾患です。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となります。新生儿期から乳児期に発症する重症型は2万人に1人、乳児期以降に発症するSMAは10万人に1〜2人の発症頻度とされています。SMAは新生儿早期に診断し、筋力低下が進行する前に治療を開始することで症状の発症を抑え、通常の日常生活を送れるようになります。

どの疾患も、明らかな症状がある例と症状が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的に診断することは極めて難しく、拡大スクリーニングを受検して初めて早期診断から治

表 本会で導入予定の 拡大新生児スクリーニング対象疾患

ライソゾーム病	ファブリー病(男児のみ)
	ポンペ病
	ムコ多糖症I型
原発性免疫不全症	ムコ多糖症II型
	重症複合免疫不全症
脊髄性筋萎縮症	B細胞欠損症

療へと結びつけることが可能となります。

拡大スクリーニングは、公費で行われている20疾患のスクリーニング検査と異なり、有料の検査として事業を開始しますが、将来的には公費化をめざして、東京都をはじめとした関係各機関と連携した体制づくりを進めたいと考えています。

母子保健検査部
 小児スクリーニング科 石毛信之