

免疫血清分野

尿一般分野

病理分野

細胞診分野

血液一般分野

生化学分野

先天性代謝異常分野

微生物分野

新生児マススクリーニング検査

～新規疾患スクリーニング検査のご案内～

検査科 生化・免疫係（先天性代謝異常担当）

はじめに

新生児マススクリーニングとは、新生児における先天性の代謝異常等を早期発見し、早期治療につなげることで、重篤な障害を予防する事業です。現在、日本で行われている新生児マススクリーニングは、内分泌疾患と先天代謝異常症の20疾患を対象に行われています。

近年、従来の疾患に加え新生児マススクリーニングにより発見可能な疾患が増えています。特に重症複合免疫不全症については2021年1月に日本小児科学会、日本マススクリーニング学会、日本免疫不全・自己炎症学会の3学会より厚生労働省に対し、「重症免疫不全症に対する新生児スクリーニング実施体制の整備およびその普及に関する要望書」が提出されました。全国的に新規疾患スクリーニング導入の動きが活発化しており、既に一部の地域では追加してスクリーニングが実施されています。

当検査センターは、広島大学病院小児科より原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング試験研究の協力要請を受け、本年7月から検査を行うことになりました。

1. 新規疾患スクリーニング

新規疾患スクリーニングの対象疾患としてライソゾーム病（ムコ多糖症、ポンペ病 他）などがありますが、地域によって実施している対象疾患は異なります。広島県では、その中で治療法と検査法が確立しており、特に早期診断・早期治療によって予後の大きな改善が期待できる疾患として、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の新規疾患スクリーニングを開始します。現行の新生児マススクリーニング検査と同時に検査を行います。追加検査のための申込書（同意書）が必要です。

2. 原発性免疫不全症とは

原発性免疫不全症（primary immunodeficiency, PID）は、免疫の機能に異常があるために、感染症を繰り返したり重症化したりする病気です。代表的なものとして重症複合免疫不全症とB細胞欠損症があります。

【重症複合免疫不全症】

重症複合免疫不全症（severe combined immunodeficiency, SCID）は、T細胞の欠損により液性免疫及び細胞性免疫の両方が障害される最重症型の免疫不全症です。免疫機能の著しい障害により感染症が重症化し亡くなる危険性が高いため、感染症にかかる前に診断し、治療を開始することが重要です。BCGや近年接種が開始された口タワクチンなどの生ワクチンの接種により感染症を起こし、危険な状態になる可能性があるため、ワクチン接種前に診断をすることが有効です。

主な症状

- ・下痢や咳が続く
- ・体重増加不良あるいは減少
- ・ウイルス感染の重症化
- ・口腔カンジダ感染



治療法

造血幹細胞移植を行い、免疫機能を回復させることにより完治が望めます。

【B細胞欠損症】

B細胞の欠損により細胞性免疫が障害され、母親からの免疫グロブリンが減り始める生後3～4か月頃から発症します。原因遺伝子がX染色体上にあることが多く、主に男児に起こる病気です。多くの種類があり、X連鎖無ガンマグロブリン血症などがあります。

主な症状

- ・中耳炎、副鼻腔炎を繰り返す
- ・肺炎、髄膜炎、敗血症
- ・気管支拡張症



治療法

不足している抗体を補うために、生涯にわたって免疫グロブリンを投与します。

3. 脊髄性筋萎縮症とは

脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy, SMA）は、脊髄前角細胞の変性により筋萎縮や進行性筋力低下が起こる神経筋疾患です。生後0～6か月で発症し、呼吸困難などの症状が急激に悪化することがあり、重症型では予後不良となります。

主な症状

- ・ 哺乳不良、誤嚥
- ・ 弱い泣き声、呼吸が浅い
- ・ 首がすわらない、お座りができない



治療法

近年、飛躍的に進歩した治療薬が承認されています。しかし、これらの治療薬は、症状が進行してしまうと有効性が乏しくなるため、早期診断・早期治療をすることが必要です。中でも遺伝子治療薬は、点滴1回の投与で治療が完了しますが、使用できるのは2歳以下に限られています。

4. 原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査法

血液乾燥濾紙を用い、定量PCRにより検査を行います。新生児マススクリーニング検査と合わせて1枚の濾紙で検査を行うため、追加の採血は必要ありません。



測定結果判定の画面

5. 検査の流れ

- ① 新生児マススクリーニング検査と同様に生後4～6日にかかとから濾紙に採血します。
- ② 採血した濾紙と追加検査申込書（同意書）を一緒に当検査センターへ送付します。
- ③ 検体到着後、1週間から10日で検査結果が出ます。
- ④ 正常な場合 ⇒ 検査結果の報告書を1か月健診までに送付します。
異常が疑われる場合 ⇒ 当検査センターより直ちに産科医療機関へ連絡し、精密医療機関（広島大学病院小児科）への受診をおすすめします。
- ⑤ 精密医療機関で診断し、治療を行います。

※検査費用について

試験研究期間中の検査費用はかかりません。試験研究が終了後（令和5年3月に終了予定）、有料検査となります。

おわりに

治療法の進歩により、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症は早期発見・早期治療ができれば高い治療効果が期待できるようになりました。昨年、熊本県では新規疾患スクリーニング検査により脊髄性筋萎縮症の赤ちゃんが見つかりました。早期に治療を行ったことによりほぼ正常に発育されているそうです。赤ちゃんのより良い未来のために追加検査へのご協力をよろしくお願いいたします。



担当：藤原 紗季（検査科 生化・免疫係）
監修：岡田 賢先生（広島大学大学院医系科学研究科 小児科学 教授）

*ウェブサイトでもご覧いただけます。 <http://www.labo.city.hiroshima.med.or.jp/>