

新生児マススクリーニングの検査領域を拡大 ～2025年11月よりライソゾーム病が増えました～

先天性代謝異常検査担当

細胞の中にある“ライソゾーム”は細胞の代謝をコントロールしている器官で、不要な代謝物の分解を行っています。このライソゾーム中にある“酵素”のひとつがうまく働かないために、特殊な脂質や糖質が細胞内にたまり、様々な症状が出る病気をライソゾーム病といいます。

新生児マススクリーニングでは、先天性代謝異常等を早期に発見し、その後の治療や生活指導等につなげる目的で、自治体により公費で実施されています。日本では1977年に5つの疾患を対象に始まり、その後の技術の進歩によって、現在は20疾患を対象に行われています（表1）。

新生児マススクリーニング（公費20疾患）	
アミノ酸代謝異常	フェニルケトン尿症、メーブルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症1型、アルギニノコハク酸尿症
有機酸代謝異常	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常	MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、LCHAD 欠損症、CPT-1欠損症、CPT-2欠損症
内分泌疾患	先天性副腎過形成症、先天性甲状腺機能低下症
糖質代謝異常	ガラクトース血症

表1 新生児マススクリーニング（公費20疾患）

近年、新しい治療法などの開発により、通常の新生児マススクリーニング検査では対象とされていないものの早期治療が可能となった疾患を任意で検査する“拡大新生児マススクリーニング”が始まり、当センターでは2022年7月より、広島大学小児科による試験研究として原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の検査を開始しました。さらに2025年11月より、ライソゾーム病等の検査を導入開始しました（表2）。

拡大新生児マススクリーニング	
2022年7月開始	原発性免疫不全症（重症複合免疫不全症、B細胞欠損症）、脊髄性筋萎縮症
2025年11月開始	ライソゾーム病（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・Ⅳa型・Ⅵ型）、ホモシスチン尿症Ⅱ型、Ⅲ型

表2 広島県における拡大新生児マススクリーニング

いずれの疾患も、早期発見・早期治療を開始することで高い治療効果が期待できます。

担当：藤井 ひとみ（検査科 生化・免疫係）