

新生児マススクリーニング検査の対象疾患（ライソゾーム病等）の拡大について

1 要旨・目的

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）及びホモシスチン尿症2型・3型について、早期発見・早期治療につなげるため、県及び広島市の新生児マススクリーニング検査の仕組みを活用し、令和7年11月4日から、広島大学大学院医系科学研究科小児科及び共同研究機関による試験研究として、新たに検査を開始した。

2 現状・背景

○ 県及び広島市では、平成13年から、県内で出生した新生児の先天性代謝異常等（厚生労働省が指定する20疾患）に係る新生児マススクリーニング検査を公費負担により実施している。

【令和6年度初回検査（20疾患）件数】県分9,467件、広島市分6,972件、合計16,439件

○ 上記に加え、重症複合免疫不全症（SCID）及びB細胞欠損症、脊髄性筋萎縮症（SMA）の3疾患（以下「SCID等3疾患」という。）について、広島大学大学院医系科学研究科小児科及び共同研究機関による試験研究として令和4年7月から検査を開始し、令和6年3月からは、県及び広島市が国のモデル事業に参画することで、公費負担により実施している。

【令和6年度初回検査（SCID等3疾患）件数】県分8,574件、広島市分6,794件、合計15,368件

○ ライソゾーム病及びホモシスチン尿症2型・3型については、現在、本県において新生児マススクリーニング検査を実施していないが、疾患のスクリーニング方法や診断法が実用化されているとともに、早期発見・早期治療によって病気の発症や重篤化を防ぐことが期待されている。

3 概要

県及び広島市は、20疾患の検査用紙の二次利用を認める形で、検査の実施に協力する。なお、検査の結果、陽性が判明した場合は、広島大学病院で確定診断及び治療が行われる。

区分	先天性代謝異常等検査 (H13～)	SCID等3疾患の検査 (R4.7～)	今回追加する疾患の検査 (R7.11～)
実施主体	県及び広島市	R4.7～広島大学小児科及び共同研究機関 R6.3～上記に加え、県及び広島市（国実証事業）	広島大学小児科及び共同研究機関
対象	県内の分娩取扱医療機関等（37医療機関、6助産院）で出生し、保護者の同意が得られた新生児	広島大学病院及び共同研究機関（35医療機関、6助産院）で出生し、保護者の同意が得られた新生児	
対象疾患	厚生労働省が指定する20疾患	重症複合免疫不全症（SCID）及びB細胞欠損症、脊髄性筋萎縮症（SMA）	ライソゾーム病及びホモシスチン尿症2型・3型 ※ファブリー病については、男児のみ対象
検査費	無料（公費負担） ただし、採血料は自己負担	有料（保護者負担） ※県及び広島市の実証事業に同意する場合は公費負担	有料（保護者負担）

4 予算

令和7年度当初予算 94,643千円（一部国庫1/2、広島市分は除く）

※今回追加する疾患の検査に係る公費負担はなし

○ ライソゾーム病及びホモシスチン尿症2型・3型に係る検査実施医療機関一覧
(令和7年11月現在)

研究機関	
	広島大学大学院医系科学研究科 小児科
共同研究機関	占部産婦人科
	江川レディースクリニック
	香月産婦人科
	川崎産婦人科
	河田産婦人科医院
	呉医療センター・中国がんセンター
	KEI 助産院
	小池病院
	興生総合病院
	佐々木産婦人科
	JA尾道総合病院
	JA広島総合病院
	庄原赤十字病院
	助産院Jun
	白河産婦人科
	末光産婦人科
	たから助産院
	中国中央病院
	中国労災病院
	津田産婦人科クリニック
	土谷総合病院
	つぼみ助産院
	中川産科婦人科医院
	東広島医療センター
	広島県立広島病院
	広島市立広島市民病院
	広島市立安佐市民病院
	広島赤十字・原爆病院
	広島中央通り 香月産婦人科
	福山医療センター
	福山市民病院
	藤東クリニック
	フジハラレディースクリニック
	正岡病院
	舛本産婦人科医院
	松岡病院
	市立三次中央病院
	ゆい助産院
	よしはらクリニック
	頼島産婦人科病院
れいこ助産院	

※共同研究機関は五十音順

Q この検査の目的はなんですか？

A 診断が難しい病気を早期に発見するためです。元気にお生まれになった赤ちゃんでも、生まれつきの病気を持っていることがあります。早く見つけて治療を行うことで、病気の発症や発育障害などを最小限にすることができます。

Q 検査は必ず受けなければいけませんか？

A 検査は強制ではありません。稀な病気ですが、診断や治療が難しい病気のため、**生ワクチン接種前**に、すべての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。

Q 検査費用はかかりますか？

A 任意検査のため検査費用^(※)がかかります。出産される医療機関へお問い合わせください。
※原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症は、広島県及び広島市が実施する実証事業に同意いただける場合、検査費用はかかりません。
 ※ホモシスチン尿症2型・3型については、検査費用はかかりません。

Q ファブリー病は男児だけが報告対象なのはなぜですか？

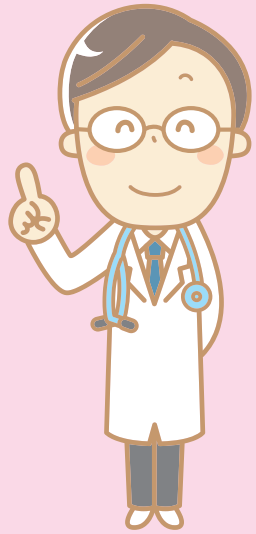
A ファブリー病は女性の場合この検査で判定が難しいことから、男児のみを報告対象としています。

Q 男児と女児で検査項目の数が違うのに、同じ検査料金なのはなぜですか？

A 男女を分けて検査を行うと大変時間がかかり、かえって検査料金が高くなってしまいます。男女ともにファブリー病の検査を行い、同一の検査体制にすることでコストを抑えているため、男女同額としております。

Q 病気の治療費はどうなりますか？

A 今回検査を行う病気は、どれも国の特定疾病(難病)や小児慢性特定疾病に指定されており、国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。



早期に発見して、適切な治療を行うことが何よりも大切です。

万が一病気が発見されても、診断・治療機関、専門医、検査機関が連携し、速やかに適切な治療が受けられるように支援する体制が整っています。また、個人情報厳重に管理されます。

診断・治療機関
 広島大学病院 小児科

検査実施機関
 一般社団法人
 広島市医師会臨床検査センター

検査をご希望の方は当院まで

拡大 新生児スクリーニング 検査のご案内



大切なお子様に今できることを
 先天性代謝異常等検査

拡大新生児スクリーニング検査

原発性免疫不全症	ライソゾーム病
脊髄性筋萎縮症	ホモシスチン尿症 2型・3型

検査

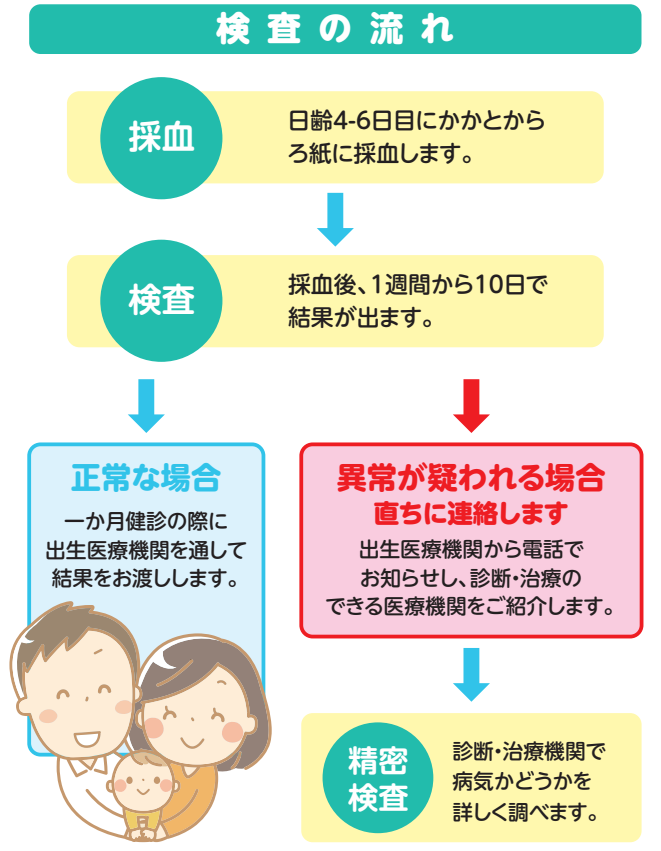
先天性代謝異常等検査 + 拡大新生児スクリーニング検査

原発性免疫不全症	ライソゾーム病
脊髄性筋萎縮症	ホモシスチン尿症 2型・3型

すべての赤ちゃんを対象に公費負担で行われます。

検査を希望する赤ちゃんを対象に行われます。(一部費用保護者負担)

先天性代謝異常等検査と合わせて行うため、新たな採血など**赤ちゃんの体への負担はありません。**



原発性免疫不全症 (PID)

どんな病気?

“免疫”に生まれつきの異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。代表的なものとして、

Tリンパ球がない**重症複合免疫不全症 (SCID)**とBリンパ球がない**B細胞欠損症**があります。

重症複合免疫不全症 (SCID)

適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。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。

主な症状

- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えないまたは減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジタ感染

治療しないまま、ロタウイルスやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります。

B細胞欠損症

主に男児におこる病気です。母親からの免疫グロブリンが減り始める3~4ヶ月頃から発症します。早期の診断と治療により、感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

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い感染症の予防を助けるために、生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与します。

ライソゾーム病 (LSD)

どんな病気?

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です。

ライソゾーム病は約60種類知られていますが、この検査ではポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型・II型・IVa型・VI型の6種類を調べます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて治療を開始できると、症状の進行を抑えることが期待できます。

ポンペ病

乳児で発症し症状が重い乳児型や、10歳以降に発症し症状が軽い遅発型が知られています。

主な症状

- 筋力低下
- 心不全
- 呼吸障害
- 運動発達の遅れ

ファブリー病 対象：男児のみ

症状が現われる時期や程度には個人差がありますが、男性は主に小児期から発症するため、この検査では男児のみを対象とします。

主な症状

- 小児期
- 手足の痛み
- 暑さに弱い
- 汗をかきにくい
- 腹痛・下痢

成人期

- 腎障害
- 心臓障害
- 脳血管障害

ホモシチン尿症 (HCU) 2型・3型

どんな病気?

有害なアミノ酸“ホモシチン”が蓄積するとともに、メチオニンが不足することによって、発達の遅れ・各種の神経症状などが現れます。

必須アミノ酸のひとつ“メチオニン”は、食事だけでは不足するため、体内で再利用されています。再利用するには、ビタミンB12や葉酸が必要です。これらの代謝障害があると、メチオニンの不足と“ホモシチン”の蓄積により症状が出現します。

主な症状

- 呼吸障害
- けいれん発作
- 哺乳不良
- てんかん
- 発達の遅れ
- 筋力低下
- 知覚異常など

治療法

ホモシチンからメチオニンの再生を促進する薬である“ベタイン”や、ビタミンB12、葉酸の内服を行います。

ムコ多糖症 (MPS) I型、II型、IVa型、VI型

生まれてしばらくしてから徐々に症状が現れ、1~3歳から骨関節の変形や拘縮が目立ってきます。

主な症状

- 関節が硬い
- 繰り返す中耳炎
- 鼠径ヘルニア
- 臍ヘルニア
- 発達の遅れ
- 肝臓脾臓の腫れ
- 骨格の異常

治療法

主な治療法は「酵素補充療法」になります。早期に開始する場合と、経過を見ながら開始する場合があります。また、酵素活性を増やす薬の内服や、造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

どんな病気?

“特定の遺伝子”に生まれつきの異常があるために運動発達がとまり、乳児期に亡くなることもある病気です。

近年、画期的な治療薬が開発され、早期に発見・治療を開始できれば、障害を残さず成長・発達することが期待できます。

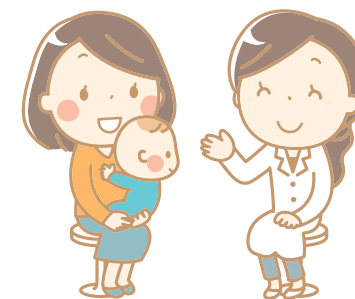
生後0~6ヶ月で発症し、呼吸困難に陥るなど急激に症状が悪化することもあります。進行性で命の危険もある病気です。

主な症状

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

治療法

新しく開発された薬により、異常な遺伝子の機能を補います。リハビリテーションで運動発達を促します。



この拡大新生児スクリーニングの検査や病気について更に詳しく知りたい方は、こちらのホームページをご覧ください。

【難病情報センター】

<https://www.nanbyou.or.jp>

【PID新生児スクリーニングコンソーシアム】

<https://pid-nbs.jp>

