

# 新生児

NEWBORN  
SCREENING  
NEWSLETTER



No. **21**  
2025.9

# マススクリーニング通信



NBSコンサルテーションセンター

✉ [consult-nbs@jsms.gr.jp](mailto:consult-nbs@jsms.gr.jp)

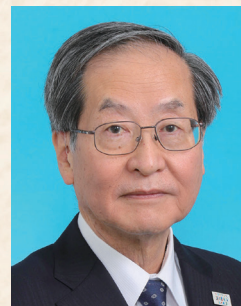
コンサル 新生児マス

検索



## 新生児マススクリーニング (NBS) の 長い道のり

福島県立医科大学放射線医学県民健康管理センター 特任教授  
元日本小児内分泌学会 理事長  
**横谷 進**



日本の新生児マススクリーニング (Newborn Screening, NBS) は1977年に始まりました。当初は、5つの先天性代謝異常症が対象でしたが（そのうちヒスチジン血症は1992年9月に中止）、先天性甲状腺機能低下症（CH、クレチン症）が1979年に、先天性副腎過形成症（CAH）が1989年に追加されました。さらに、タンデムマス法によるNBSが2013年から導入され、現在、タンデムマス法を中心とした検査法によって先天性代謝異常症の18疾患と先天性内分泌疾患の2疾患（CH、CAH）が公的な対象疾患になっています。

個人的な経験になりますが、私は、1979年から神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科の諏訪城三（せいぞう）先生のもとで小児内分泌学を学びました。諏訪先生はNBSの発展に熱意をもってあたられ、大きな貢献をされていました。CHのNBSが始まる前に出生した、「最後の」（と諏訪先生が言われた）CHの乳児を受け持ったことは忘れられません。3か月の乳児には臨床症状がすべてそろっていましたが、NBSがなければ新生児期の診断は困難であることを痛感しました。

タンデムマス法の導入後にも、NBSの新たな候補疾患が数多く挙げられています。それらのうち、重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）をNBSに追加する方針が2023年11月に示されました。その他の疾患についても、NBSの選定基準に基づいて検討されています。一方、NBSの選定基準を満たす場合でも、NBSを開始してから、あるいは、長く診療経験を蓄積してから、初めて分かることも数多くあります。

CHでは、サイログロブリン異常が原因である場合などに、成人後に甲状腺がんを合併するリスクが高くなる可能性が報告されています。CAHでは、生殖能力への影響や妊娠中の管理についての情報は増していますが、一生を通じて健康に過ごすための小児期における管理については今後の課題です。小児期に発症した慢性疾患の適切な医療のために、成人医療への移行（トランジション）の必要性が理解されるようになってきています。単に成人診療科に転科すればよいということではなく、小児診療科と成人診療科が協力して、一生にわたる最適な健康管理を実現することが大切だと思います。NBSが始まって半世紀になりますが、これからもずっと、長い道のりが続きます。



# 目 次

## 1. 巻頭言

- 新生児マススクリーニング（NBS）の長い道のり ..... 1  
横谷 進 / 福島県立医科大学 放射線医学県民健康管理センター 特任教授・  
元日本小児内分泌学会 理事長

## 2. 各分野からの寄稿

- 1) 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の進捗状況について ..... 4  
三宅 温子 / こども家庭庁成育局母子保健課
- 2) 小児慢性特定疾病対策の動向について ..... 5  
山本 博之 / 厚生労働省健康・生活衛生局 難病対策課長

## 3. マススクリーニング研究・活動の紹介

- 1) 外部精度管理の実施状況 ..... 6  
但馬 剛 / 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 室長  
北澤 温子 / 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 研究員
- 2) こども家庭科学研究班での取り組みについて ..... 7  
但馬 剛 / 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 室長
- 3) 実証事業における外部精度管理体制の準備から実施まで ..... 8  
石毛 信之 / 公益財団法人東京都予防医学協会母子保健検査部 部長

## 4. マススクリーニングの話題

- 1) ムコ多糖症の新生児スクリーニングはどうあるべきか ..... 9  
奥山 虎之 / 埼玉医科大学ゲノム医療科
- 2) 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニングにおける早期診断・早期治療の課題 ..... 11  
栗野 宏之 / 鳥取大学研究推進機構研究基盤センター

## 5. 拡大スクリーニングに向けた取り組み

- 1) 脊髄性筋萎縮症－新生児マススクリーニングに向けた医療体制の整備 ..... 12  
齋藤 加代子 / 東京女子医科大学 名誉教授
- 2) 重症複合免疫不全症新生児スクリーニングに対する実証事業について ..... 14  
今井 耕輔 / 防衛医科大学校
- 





## 6. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

- 1) 岩手県における拡大新生児マススクリーニングの現状と課題 ..... 17  
和田 泰格 / 岩手医科大学医学部
- 2) 山口県における新生児マススクリーニングに関する組織的取り組み ..... 18  
守分 正 / 山口県新生児マススクリーニング協議会・国立病院機構岩国医療センター小児科

## 7. 患者家族から

- 1) SMA-NBSに対する期待と要望 ..... 19  
大山 有子 / 一般社団法人SMA家族の会 理事長
- 2) 悔いのない人生を歩むーCPT2欠損症と知恵比べの人生ー ..... 20  
ウインブッシュ 真紀子
- 3) 家族で始めたドイツ生活 ..... 23  
筒井 茜音

## 8. 日本マススクリーニング学会・学会情報

- 1) 第52回日本マススクリーニング学会学術集会のご案内 ..... 25  
伊藤 哲哉 / 第52回日本マススクリーニング学会学術集会 会長・  
藤田医科大学医学部小児科学 教授
- 2) 第53回日本マススクリーニング学会学術集会のご案内 ..... 26  
窪田 満 / 第53回日本マススクリーニング学会学術集会 会長・  
国立成育医療研究センター総合診療部

## 9. リレーエッセイ（マススクリーニングこぼれ話）

- 新生児スクリーニングは“明日に架ける橋” ..... 27  
重松 陽介 / 福井大学医学部 客員教授

## 10. 編集後記 ..... 28





# 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の進捗状況について



こども家庭庁成育局母子保健課  
三宅 温子



新生児マススクリーニング検査は、昭和52年度より、都道府県・指定都市を実施主体として、先天性代謝異常等5疾患を対象として国庫補助事業として始まった極めて重要な母子保健施策です。その後、検査技術の進展等を踏まえて対象疾患を拡充してきており、現在は20疾患が対象となっており、地方交付税措置されています。

近年、検査技術や治療法の進展等により、新生児マススクリーニング検査の対象疾患の拡充の必要性が指摘されており、特に重症複合免疫不全症（Severe combined immunodeficiency：SCID）及び脊髄性筋萎縮症（Spinal muscular atrophy：SMA）の2疾患が、新たな対象疾患の候補として挙げられています。一方で、これらの疾患を対象とした新生児マススクリーニング検査を全国で実施するためには、それぞれの都道府県・指定都市において、検査陽性者や患者が、必要な精密検査や診療、遺伝カウンセリング等を受けられるような一連の診療体制の確保が必要となります。また、検査精度の適切な管理が求められます。

こうした経緯を踏まえ、地域における検査・診療体制の整備状況の把握等を行うため、国の調査研究と連携・協力を行いつつ、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する実証事業を令和5年度（令和6年1月）に開始しました。令和6年度からは、実証事業の対象となる2疾患の検査に関する精度管理の実施も要件としております。実証事業への参加自治体数は、令和5年度の21自治体から令和6年度には38自治体、令和7年度には58自治体（内訳は38都道府県と20指定都市、令和7年6月2日時点）と順調に増加しております。実証事業を通して、マススクリーニング対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、早期の全国展開を目指してまいります。

皆様と連携しながら、こどもたちの健やかな成長と、「こどもまんなか」社会実現に努めていきたいと考えておりますので、引き続きのご協力をよろしくお願いいたします。



# 小児慢性特定疾病対策の動向について



厚生労働省健康・生活衛生局  
難病対策課長 山本 博之



治療ができる病気を発病する前に見つけて治療を始め、赤ちゃんの症状の発症、増悪を予防する取り組みを進められてきた皆様に深く敬意を表するとともに、平素より国の小児慢性特定疾病対策にご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

厚生労働省におきましては、全ての児童の心身の健やかな成長と発達、そしてその自立を図るという児童福祉法の精神に基づき、小児慢性特定疾病を抱えるお子さんやそのご家族に対する支援に取り組んでいます。

具体的には、医療技術の進歩に伴う療養の長期化による子どもや家族の負担の軽減と疾病児童の健全な育成のため、小児慢性特定疾病にかかった児童に対する医療費助成事業を行っております。平成27年1月の改正児童福祉法施行以降、対象疾病を拡大し、現在、801疾病、約11万人の児童を対象に医療費助成を行っています。

また、小児慢性特定疾病児童は、幼少期から慢性的な疾病に罹患していることにより、自立に困難を伴う児童が多く見られます。このため、小児慢性特定疾病児童の自立支援事業として、相談支援事業や実態把握事業、療養生活支援事業や患者同士の相互交流支援事業、就職支援などを行っています。

このほか、小児慢性特定疾病児童が成人期を迎える頃に、小児診療科から成人診療科への適切な移行を図るため、移行期医療支援体制構築事業も実施しています。

また、新生児マススクリーニングで発見された先天代謝異常の赤ちゃんに対し、乳業メーカーのご協力もいただきつつ、特殊ミルクを届けています。

こうした小児慢性特定疾病の各種施策を実施する上で、可能な限り早期に、正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができるようにすることが重要となります。

このため、新生児マススクリーニング後の早期診断、治療につながるよう、日本医師会や小児慢性特定疾病に関係する学会等の協力を得て、指定医の育成に取り組んでおります。

厚生労働省としては、引き続き、児童の健全な育成を図り、小児慢性特定疾病の児童やそのご家族が安心して生活し、未来に希望を持てる社会の実現に向け、努力してまいります。

今後とも皆様のご協力を賜りますようお願いいたします。

## 外部精度管理の実施状況



国立成育医療研究センター研究所  
マスクリーニング研究室室長

但馬 剛



国立成育医療研究センター研究所  
マスクリーニング研究室研究員

北澤 温子

### ■2024年度外部精度管理試験実施状況

2024年度後半に実施した外部精度管理試験については、以下のような結果となりました。

#### 精度試験 (Quality Control; QC)<sup>※1</sup>

10月7日 35検査施設へ試験検体を発送

前年度同様、同一試験検体を5日間測定した結果について分散分析による統計処理を行い、測定値のばらつき(変動)について、併行精度(日内変動)と室内精度(日間変動)の相対標準偏差(RSD)<sup>※2</sup>を評価ポイントとして検討を行いました。「併行精度(日内変動)でRSDが10%を超えた指標が5項目以上」または「室内精度(日間変動)でRSDが15%を超えた指標が1項目以上」を評価基準として、3施設に改善の必要を指摘しました。

測定値のばらつきの原因として、1施設からは「機器調整のずれ、及び分解能の悪化が原因と思われる」と回答がありました。別の1施設からは「試験期間中に機器メンテナンスがあり、メンテナンス後の機器状況やデータの確認が不十分であった」と報告がありました。測定に使用されているタンデム質量分析計は様々な要因で感度変化が起きやすい機器であるため、まずはその変化に気付いて迅速に対応できるように、日頃から適切な内部精度管理を行うことが重要です。その一つの方法として、日々の測定において内部標準物質などのイオン強度をモニターすることが挙げられます。それらの内部精度管理の情報を機器メーカーや試薬メーカーと共有し、機器調整やトラブルを解決できることが望まれます。

他の1施設からは「スポット間でのコンタミネーションが考えられる」と回答がありました。サンプル調整など手技の習熟を深めると共に、検

体の感染性や汚染を考慮して検体には素手で触れないようにするなど、検体の取り扱いには注意が必要です。

また、評価対象外の施設で、ワックス清掃による測定値への影響も確認されました。測定室にワックス成分が極力流入しないようにするなどの対策が必要です。

#### 第3回技能試験 (Proficiency Test; PT)<sup>※3</sup>

1月20日 35検査施設へ17検体を発送

1施設に結果報告の遅れがあり、注意喚起を行いました。

### ■2025年度外部精度管理試験実施状況

2025年度も引き続き、技能試験(PT)×3回+精度試験(QC)×1回を計画しました。

2025年度前半に実施した外部精度管理試験については以下のような結果となりました。

#### 第1回技能試験 (Proficiency Test; PT)

5月12日 34検査施設へ17検体を発送

全34施設において、適切に判定されており、問題点を認めませんでした。

関係各位には引き続き、ご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

※1 精度試験(Quality Control; QC)とは、一次対象疾患の指標物質が4段階の濃度で含むように人工的に作製した乾燥ろ紙血検体を用いて、検査精度を評価する試験です。

※2 相対標準偏差(RSD)とは、値のばらつきを示す指標で、RSD%が小さいほど精度が高いことを示しています。

※3 技能試験(Proficiency Test; PT)とは、一次対象疾患を網羅するように人工的に作製した乾燥ろ紙血検体を用いて、カットオフ値に則り、見逃しなく正しく疾患名が判定されているかを評価する試験です。



### こども家庭科学研究班での 取り組みについて



国立成育医療研究センター研究所マスキリーニング研究室  
室長 但馬 剛



新たな対象疾患の新生児マスキリーニングを、研究や有料検査として実施する地域の広がりを受けて、令和5～7年度こども家庭科学研究費補助金「新規疾患の新生児マスキリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」に取り組んでいます。

公的事業化が特に急がれる脊髄性筋萎縮症（SMA）と重症複合免疫不全症（SCID）については、令和6年1月から国と自治体の費用負担でスクリーニングを行う「実証事業」が開始されました。両疾患とも現在までに全ての都道府県でスクリーニング検査・精査・診療の提供体制が確保され、新たに準備した外部精度管理試験を実施して良好な成績が確認されるなど、実証事業後の公的事業化を見据えた準備が着実に進んでいます。

研究班では、ライソゾーム病（ムコ多糖症・ポンベ病・ファブリー病・ゴーシェ病）、副腎白質ジストロフィー、B細胞欠損症（BCD）、先天性サイトメガロウイルス感染症（cCMV）、胆汁酸代謝異常症などのマスキリーニングについても調査研究を進めています。各疾患の現状は様々ですが、SMA・SCIDをモデルケースとして、「実証事業から公的事業化へ」という流れに乗ることを目標に、それぞれの課題を解決するための取り組みがなされています。

新規疾患マスキリーニングの社会実装に当たっては、検査の精度管理や遺伝カウンセリング提供のための体制確立、医療経済評価の提示も求められています。

#### <精度管理>

日本マスキリーニング学会技術部会の協力を得て、定量PCR法によるSMA・SCID・BCDスクリーニング検査の外部精度管理試験が実施可能となり、良好な成績が確認されました。

#### <遺伝カウンセリング>

研究班員を対象として、各地域での現状に関するウェブアンケート調査が実施され、結果の集計・分析作業に入っています。

#### <医療経済評価>

実証事業の開始を受けて知見の提示が急がれるSMA・SCIDおよび、先行研究の検索結果や国内でのスクリーニング試験研究実施状況などからcCMV・ポンベ病について、情報収集と分析モデルの構築が進められています。

3か年の研究課題の最終年度に当たって、関係各位には一層のご協力をお願いする次第です。

# 実証事業における 外部精度管理体制の準備から実施まで



公益財団法人東京都予防医学協会母子保健検査部  
部長 石毛 信之



### 新生児スクリーニングの信頼性を保つ

#### 「外部精度管理」

新生児スクリーニング（NBS）は生まれたばかりの赤ちゃんの病気を早期に発見し、速やかに治療につなげる大切な検査です。検査が正しく機能するためには、検査の「精度」を常に高く保つことが不可欠です。私たち日本マスクリーニング学会はこのしくみ、「外部精度管理」に長年取り組んできました。これは、全国のNBS検査機関が、いつでも同じレベルで正確な検査を行えているかを確認する作業です。日本のNBSが1977年に公費負担の国の事業として始まった当初から導入されており、世界からも高く評価されています。検査技術の進歩によってNBSに新しい検査が導入されるたびに、外部精度管理もそれに応じて発展してきました。

### 「拡大新生児スクリーニング」の

#### 外部精度管理への挑戦

近年、医学の進歩により、これまでNBSの対象でなかった病気も早期発見・治療が可能になってきました。これらを調べる「拡大新生児スクリーニング」が、有料検査として全国に急速に広がり、一部の自治体では公費で受けられるようになりました。私たちは、これらの病気のうち重症複合免疫不全症（SCID）や脊髄性筋萎縮症（SMA）の検査で使う定量PCR検査への対応を一刻も早く開始する必要がありました。そこでこの検査の信頼性を確認するため、新たな精度管理の

仕組みを2021年から構築しはじめました。困難であったのは、国内でこの検査に使う特性が異なる5種類の試薬への対応でした。どの試薬を使っても正しい検査がなされていることを証明できるように、私たちは10回以上の試行錯誤を重ね、特別な乾燥ろ紙血を開発しました。

### こども家庭庁の実証事業と信頼性の高い検査体制

こども家庭庁は、SCIDとSMAの検査を全国で公費化することを目指す実証事業を2024年から開始し、これに参加するNBS検査施設は本学会の精度管理プログラムへの参加が義務付けられました。全国の検査施設に新たに作成したろ紙血を送付して検査結果を確認したところ、すべての施設で良好な結果が得られ、検査の高い信頼性が証明されました。

### すべての赤ちゃんに安心を

今後、新しい外部精度管理をさらに確かなものにするとともに、SCIDやSMA以外の病気についても、同様のしくみづくりを進めています。検査対象の病気が増えて技術が複雑になっても、全国どこで生まれた赤ちゃんにも安心して質の高い検査を受けてもらい、「失わずにすむ命を救う」こと。それが私たち検査にたずさわる者の使命です。これからも、赤ちゃんの未来を守るため、日本のNBSは精度管理とともに進化を続けていきます。



# ムコ多糖症の新生児スクリーニングは どうあるべきか



埼玉医科大学ゲノム医療科  
奥山 虎之



### ムコ多糖症とはどんな病気か

ムコ多糖は体の主要な構成成分です。ムコ多糖の中には、デルマトン硫酸、ヘパラン硫酸、ケラタン硫酸、コンドロイチン硫酸などがあります。これらの物質の分解には、約10種類の酵素が必要です。そのうち、どれか一つが生まれつき働かない場合に、ムコ多糖の分解が正常に行われなくなり、余分なムコ多糖が全身に蓄積していきます。過剰に蓄積したムコ多糖が、全身に蓄積するために、様々な症状がでます。生まれたときは、大きく手足にも広がる蒙古斑や鼠経ヘルニアくらいしかありませんが、加齢とともに、ムコ多糖症特有の諸症状が明らかとなってきます。特徴的な顔貌、関節拘縮、骨の変形、気道閉塞、心臓弁膜症、肝臓、脾臓の拡大、中耳炎、難聴、発達障害、神経退行など、全身の臓器に影響が出る疾患です。ムコ多糖症は、一つの病気ではありません。蓄積する物質により、いくつかの病型に分類されます。デルマトン硫酸とヘパラン硫酸の両方が蓄積するのがムコ多糖症Ⅰ型とⅡ型です。ムコ多糖症Ⅲ型ではヘパラン硫酸だけが、ムコ多糖症Ⅵ型ではデルマトン硫酸だけが蓄積します。Ⅳ型では、ケラタン硫酸が蓄積します。

### なぜ新生児スクリーニングが必要か

希少疾患における近年の治療法の進歩は、目を見張るものがあります。ムコ多糖症も例外ではなく、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、ⅣA型、Ⅵ型、Ⅶ型には、すでに治療法が存在します。ムコ多糖症は遺伝性疾患ですので、兄弟姉妹で同じ疾患を発症することがあります、同胞例では、上のお子さん

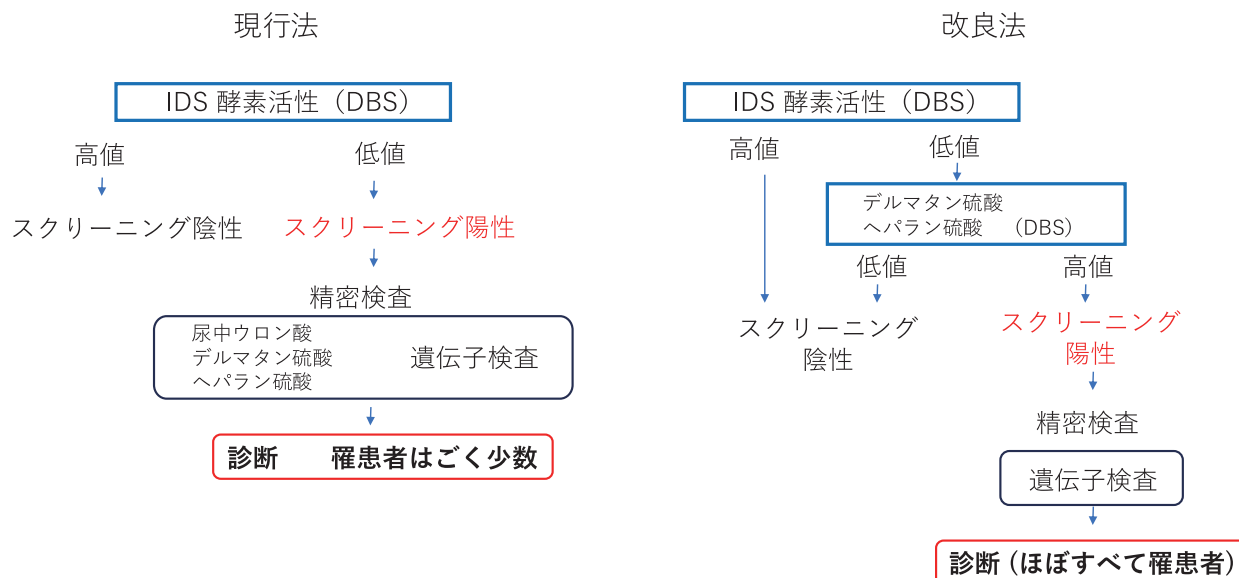
より、低年齢で下のお子さんが治療を開始することができる場合があります。その場合、必ず、下のお子さんのほうが、治療効果が高くなります。この下のお子さんと同じような恩恵を上のお子さんが得るためには、新生児スクリーニングが必要になります。

### NBSの対象病型

現在、日本では、ムコ多糖症Ⅰ型とⅡ型のNBSだけを実施している地域が多いですが、これは好ましい状態ではありません。少なくとも、同胞例などで早期治療の効果が明らかなⅣA型、Ⅵ型は早急に加えるべきです。私たちはこれらの4疾患については、5年以上のNBSの経験があります。最近、ムコ多糖症Ⅵ型およびⅥA型をNBSで発見することができました。

### NBSの実施状況と今後の課題

ムコ多糖症の中で最も頻度が高いムコ多糖症Ⅱ型のわが国でのNBSの実施状況を見てみましょう。初めに次ページの図の左側を参照してください。ムコ多糖症Ⅱ型は、イズロネート2-サルファターゼという酵素の先天性な欠損により、ムコ多糖のなかのデルマトン硫酸とヘパラン硫酸が蓄積する疾患です。NBSでは、乾燥ろ紙血の中のイズロネート2-サルファターゼの活性を測定し、低下している場合にNBS陽性とするのですが、実際には、90%以上は、罹患者ではありません。精密検査としては、新生児には大量である50mlの尿を用いた尿中ムコ多糖の定量や遺伝子検査を行います。しかし、これは、ご両親や



Oboshi W et al., Jpn J neonatal Screening 33(3):89-96, 2023  
IDS：イズロネート2-サルファターゼ  
DBS：乾燥ろ紙血

図 MPS II型新生児スクリーニングの改良

お子さんに不必要な時間的・精神的負担を強いることになり、NBSとしては、避けるべきプロセスです。昨年、私たちは、乾燥ろ紙血中のデルマタン硫酸とヘパラン硫酸を定量する方法を開発しました。この方法と酵素活性測定法を組み合わせることにより、スクリーニング陽性者のほとんどが罹患者といえるスクリーニング法を提供できるようになりました（図の右側）。この2次検査

は、アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー（ACRL, <https://www.acrl.jp/>）で実施可能です。現在、ACRLでは、沖縄県、長野県、群馬県などの拡大NBSを実施していますが、全国のNBS検査施設とACRLが連携することにより、効率よく正確なムコ多糖症の新生児スクリーニングを提供できるようになり、公費での実施にも一歩近づくことになるかと確信しています。



# 脊髄性筋萎縮症の 新生児マスキングにおける 早期診断・早期治療の課題



鳥取大学研究推進機構研究基盤センター  
栗野 宏之



脊髄性筋萎縮症（以下SMA）は、運動神経が障害され、徐々に運動機能が弱くなる病気です。この症状に対し、本邦では現在3種類もの治療薬が使用できます。いずれの薬も患者さんの運動機能の向上または維持に寄与するのですが、早期に治療を開始すればするほど効果的ということも分かってきました。

早期治療の理想は、症状が出る前（発症前）の治療です。しかし、発症前に診断することは困難です。そこで、症状のないうちから新生児に採血を行い、SMAを発見するという試みが開始されました。SMAの新生児マスキング（NBS）です。当初は一部地域でのみ行われていたSMA-NBSは徐々に拡大し、少なくない数の患者さんがNBSから診断され、早期治療を受け、運動機能が向上していることが報告されています。

一方、始まって間もないSMA-NBSには課題が存在します。

①SMA-NBSのみで患者、または患者でないことを確定できません。

NBS陽性という結果だけではSMAの診断が確定せず、精査検査が必要です。精密検査の結果、SMAではなかったことが判明したお子さんもいます。また、現行のNBSは約95%の患者さんを発見できるのですが、残りの約5%はNBSからは発見されません。

②早期治療の実施体制の整備が必要です

“早期”とはどれくらいの期間を指すのでしょうか？ある論文では生後1か月を早期治療の最適期間と述べています。NBSの結果は早くて生後1～2週間で判明します。そこから家族に十分に説明し、診断を確定し、治療を1か月以内に開始するには、治療施設における多職種、多部門の綿密な連携を事前に整備し、維持する必要があります。

③発症例が発見されることがある

NBSの結果が出る前に、症状を示す患者さんもいます。症状があれば、結果を待たずに精査を開始することが重要です。

④軽症SMAと考えられる患者さんに対する治療時期の検討

治療は直ちに開始するのが原則です。一方、軽症と考えられる患者さんに対する治療開始時期について、国内で明確な方針は提示されていません。時期について家族と十分に話合って決定する必要がありますし、そのような例のデータを蓄積する必要があります。

早期治療の有効性が示され、SMA-NBSがSMA患者さんの予後改善に有用な事は明らかです。今後、公費化により、国内で生まれるすべての新生児がNBSを受けることができるようになることが望まれます。一方、NBSを運用するにあたり、未解決の課題があり、これらが一つずつ解決される必要があります。

## 脊髄性筋萎縮症 ー新生児マススクリーニングに向けた 医療体制の整備



東京女子医科大学  
名誉教授 齋藤 加代子



### 1. はじめに

脊髄性筋萎縮症（SMA）における3種類の疾患修飾治療薬（DMT）は、いずれも脊髄運動神経細胞の変性・消失という病態機序が発生する前、つまり発症前または発症後早期開始により大きな効果が望めます。そして遺伝子治療は新生児期の実施では副作用が少ないのです。したがって、新生児マススクリーニング（NBS）検査が重要です。SMAのNBSが国の公費事業として実施されるためには、確定診断検査、治療、保護者への遺伝カウンセリングを含む医療体制の整備が必須です。全国どの地域で生まれた赤ちゃんでもNBSで陽性と判定された場合に格差なく速やかに最善の医療を受けられる体制整備のために、こども家庭庁主導で実証事業が始まりました。

### 2. SMAの医療体制

#### ーNBS検査から治療のプロセスの整備状況

出生医療機関はNBS陽性判定の赤ちゃんの保護者に結果を通知⇒赤ちゃんは直ちに精査医療機関を受診⇒遺伝学的検査にて確定診断⇒治療実施機関で治療、という一連のプロセス（図1）が滞りなく進む必要があります。特に、重症が予測される場合、一刻も早いDMTの開始が必要です。診断を受けた赤ちゃんの両親の気持ちへの配慮、十分な情報提供、カウンセリングが重要です。こども家庭庁の発表（2025年6月2日）ではSMAのNBSは全国38都道府県・20政令市で実証事業として実施されています。図2に各都道府県別に実証事業実施自治体、独自事業実施自治体を色分けし、精査医療機関の数を示しました。独自事業では受益者（保護者）負担の場合が多く、

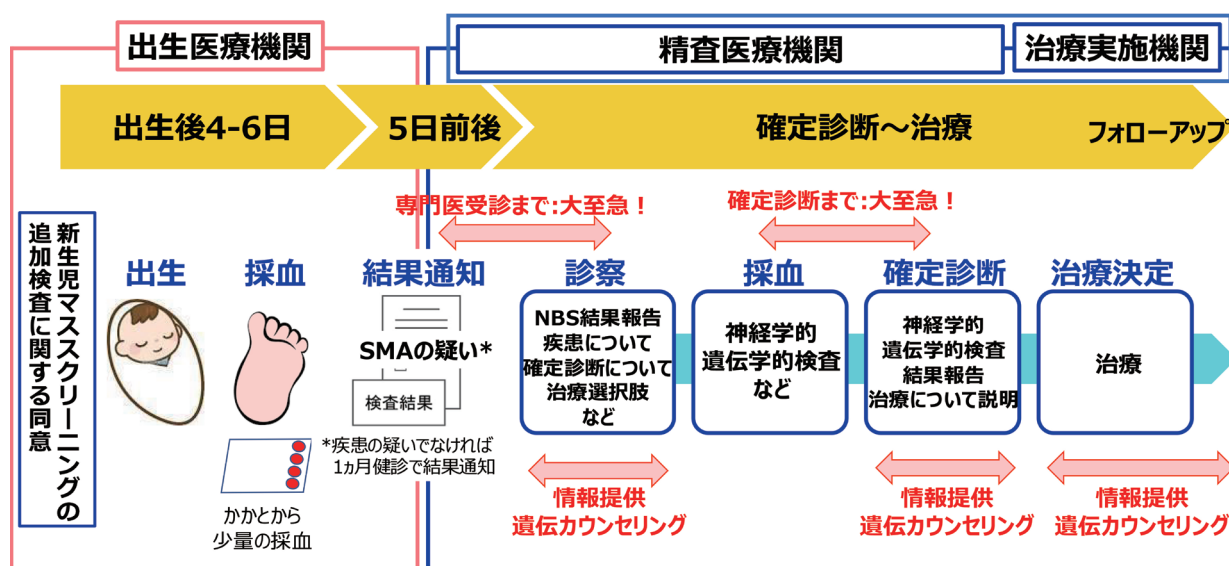


図1 SMAの新生児マススクリーニング：検査から治療のプロセス



2025年6月2日こども家庭庁成育局母子保健課事務連絡より

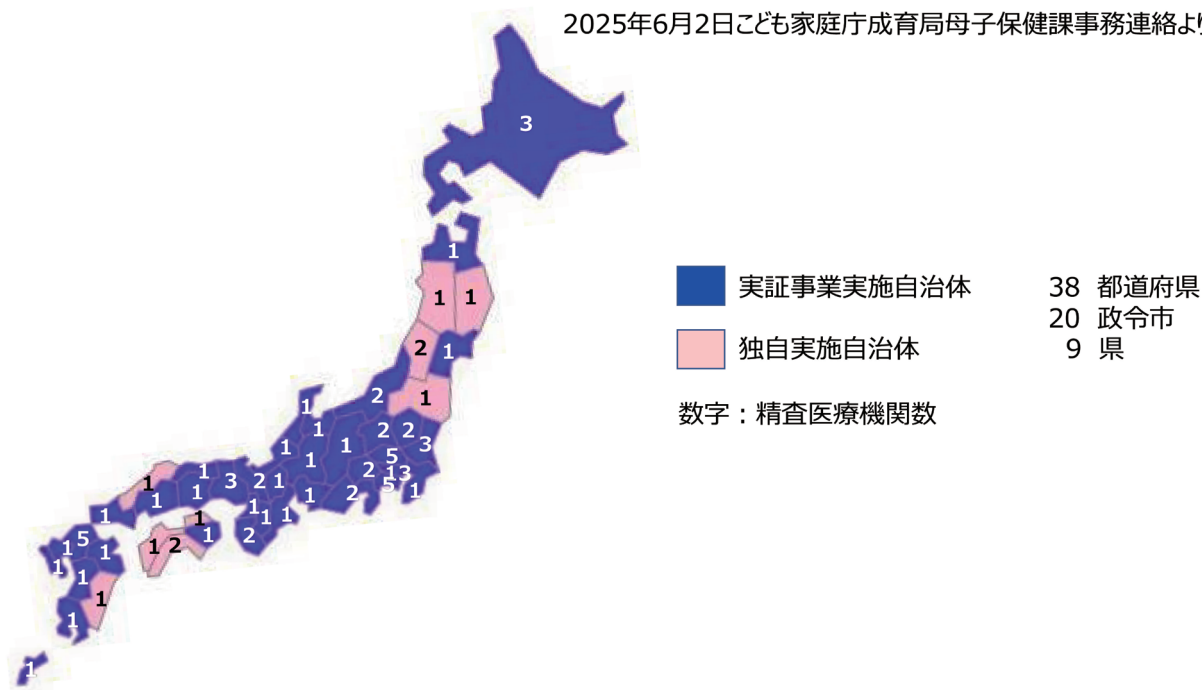


図2 新生児マススクリーニング検査の実証事業実施自治体と独自実施自治体

NBSを受けない方もいます。すべての赤ちゃんが公費で受けられることが切望されます。

### 3. SMAにおけるNBSの有用性の証明

全国公費実施のためには、その有用性を証明する必要があります。こども家庭科学研究班（但馬剛研究代表者）ではSMA担当チームが取り組んでいます。SMAのような稀少疾患においては、全例の登録と長期のフォローアップが望まれます。2024年度には日本小児神経学会小児神経専門医を対象としたSMA臨床実態調査を行い解析

中です。さらに、日本小児神経学会 SMA マススクリーニング検討WG（村松一洋委員長）において、全国のSMA-NBS陽性の方の長期的経過のフォローアップによるNBS有用性の証明を視野に、全国調査を実施する方向で進んでいます。

### 4. おわりに

SMAにおけるNBS検査、確定診断検査、治療、遺伝カウンセリング、長期フォローアップの体制が整ってきています。その有用性の証明を通して公費事業としての確立と均<sup>きんてんか</sup>霑化が期待されます。



# 重症複合免疫不全症 新生児スクリーニングに対する 実証事業について



防衛医科大学校  
今井 耕輔



重症複合免疫不全症（Severe Combined Immunodeficiency: SCID）は、原発性免疫不全症（PID: primary immunodeficiency diseases）の500以上ある病型の中でも、最も重症であり、無治療では、1歳までに命を落としてしまうという疾患です。しかし、早期発見し、免疫グロブリン補充療法、抗菌薬、抗真菌薬の予防投与、無菌室での管理などを行いつつ、適切なドナーから造血細胞移植を行うことで、90%以上の生存率を得ることが可能です。つまり、新生児マススクリーニングの対象疾患として、WilsonとJungnerが提示した10の基準に合致している疾患ですが、研究を開始した20年前には、「適切なスクリーニング検査」が存在しませんでした。その頃、T細胞受容体の遺伝子再構成時に生じるTREC（T細胞受容体遺伝子再構成産物）を定量PCRする方法により、スクリーニング可能であることが示されました（図

1）。SCIDの原因遺伝子は、20種類以上あり、遺伝形式もX連鎖潜性遺伝（ $\gamma C/IL2RG$ ）、常染色体顕性（FOXN1, DiGeorge症候群: 22q11.2欠失、*TBX1*、CHARGE症候群: *CHD7*）、常染色体潜性（他の原因遺伝子）と様々ですが（図2）、TRECが低値であるということは、T細胞の分化異常があり、易感染性の危険があることを示しています。アメリカや台湾などで、このスクリーニング法が定着してきたことに加え、我々も国内で大規模にKREC（Ig $\kappa$ 鎖遺伝子再構成産物）とともに検査可能な方法を開発したこと、重篤な神経疾患である脊髄性筋萎縮症が治療可能となり、同時にスクリーニングする方法ができたこともあり、また、任意検査により、全国で検査が可能になったことから、こども家庭庁研究班での検討の結果もあり、こども家庭庁の実証事業として、令和5年度末から、SCIDに対する新生児スクリー

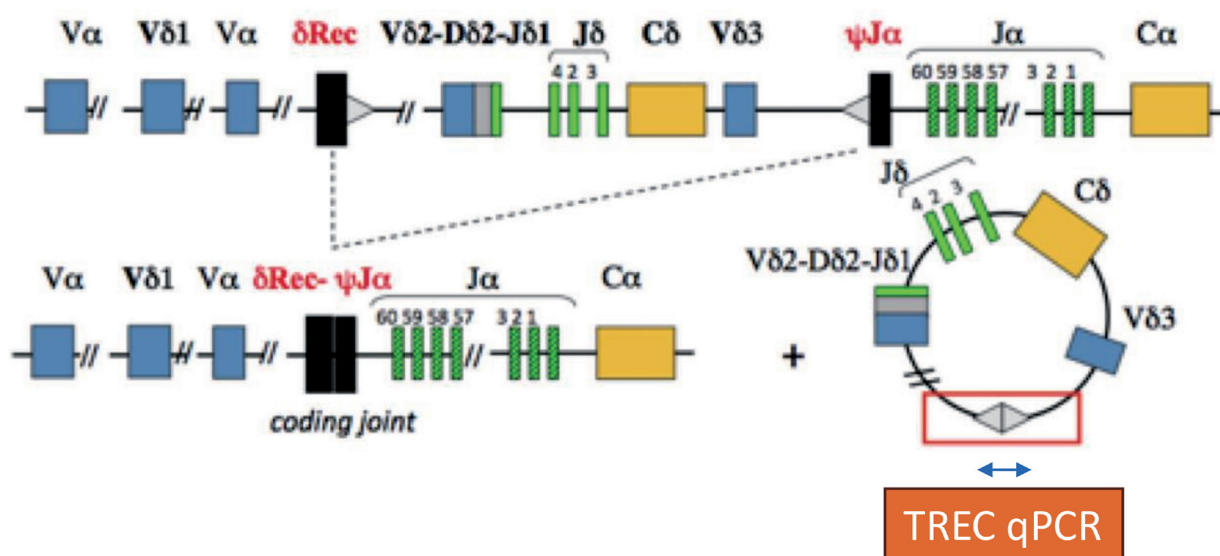


図1 TREC

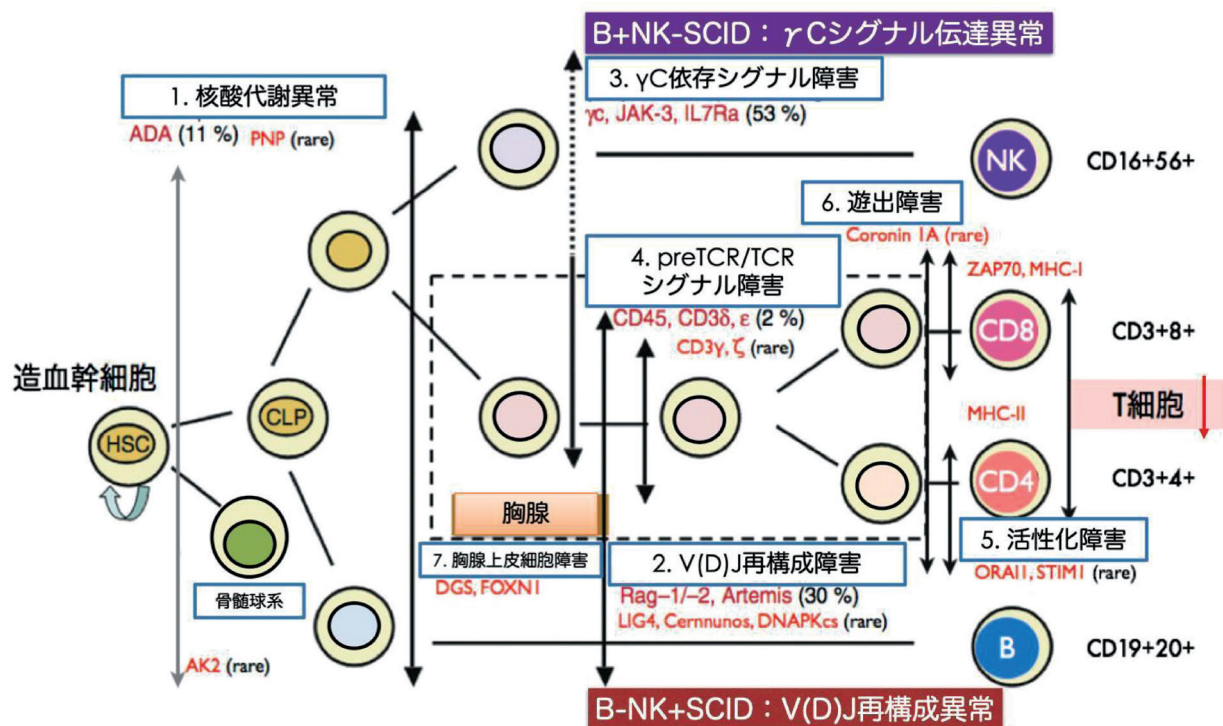
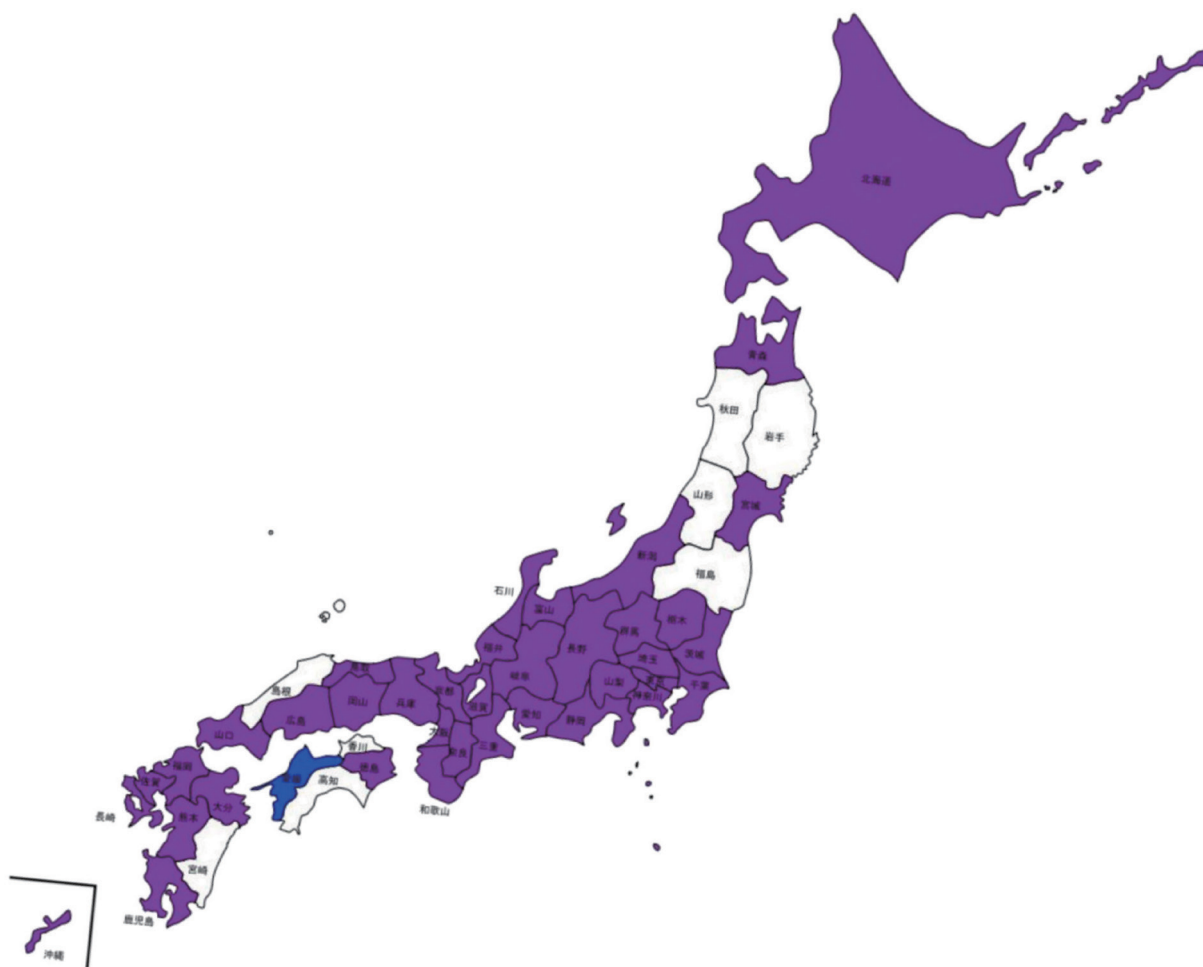


図2 T細胞分化とSCIDの原因遺伝子

ニングが、公的資金により行われ始めました。令和6年度には、38自治体（27都府県）（年間約52万出生）でしたが、令和7年度には、58自治体（38都道府県と20指定都市）に拡大し、全額を県の予算で行っている愛媛県を加えると、39都道府県で出生した赤ちゃん（年間約69万出生）が、SCID、SMAの新生児スクリーニングを受けることが可能になっています（図3）。他の自治体で

も、任意検査で、受検可能ですので、実質すべての都道府県で、2疾患の新生児スクリーニングは行われていることになります。現在、スクリーニング陽性者と、それ以外で発見されたSCID患者の罹患感染症や、移植後の予後について、日本免疫不全・自己炎症学会で解析中ですが、その結果により、公費検査対象疾患として認めてもらえるよう、引き続き努力していきたいと思ひます。



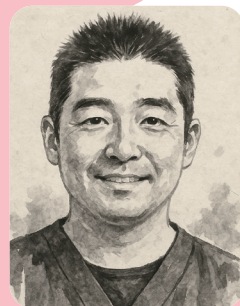
16



### 岩手県における 拡大新生児マススクリーニングの 現状と課題



岩手医科大学医学部  
和田 泰格



岩手県の出生数は1980年から2020年までの間に年間約19,000人から約6,700人へと大きく減少しています。出生数の減少は、スクリーニング事業の維持や発展にも影響を及ぼす重要な課題となっています。

2021年まで岩手県予防医学協会で行われていた新生児マススクリーニング検査は検査機器の更新で予算が値上がりしたため、2022年から宮城県公衆衛生協会へ委託することになりました。宮城県では先行して拡大スクリーニングが開始されていたため、岩手県でも翌年4月から15施設で拡大スクリーニングが開始されました。当初の受検率は35%でしたが、10月には81%、その後も85%前後で推移しています。

2023年度は出生数5,603人のうち、ポンペ病3例、ムコ多糖症2型2例とSCID疑い1例が精密検査の対象となりました。ポンペ病とムコ多糖症2型の症例は酵素活性や遺伝子解析の結果、pseudo deficiencyと判定されています。また、SCID疑い症例は外胚葉形成不全症で、拡大スク

リーニングにより免疫不全が早期に発見され、適切な対応が可能となりました。

導入当初は病院の事務レベルで拡大マススクリーニングの情報が止まり、医師まで伝わらないケースもありましたが、現在は全ての分娩施設で導入され、連携体制も強化されています。費用は患者さん負担ですが、二戸市では自治体で費用負担をしています。

拡大スクリーニングの公費負担に向けてこども家庭庁主導の実証事業が行われ、青森県と宮城県が参加しています。岩手県は現時点で受検率が高く、財源確保が不透明であることを理由に参加を見送っています。

今後は県単位だけではなく、東北全体で新生児マススクリーニング体制を維持・強化していく必要があると思います。少子化がすすんでいます。すべての新生児が格差なくスクリーニングを受けられるよう地域全体で連携できることを希望します。

### 山口県における 新生児マススクリーニングに関する 組織的取り組み



山口県新生児マススクリーニング協議会  
国立病院機構岩国医療センター小児科  
守分 正



村岡ケンイチ画

山口県の周産期医療は2つの総合周産母子センターと4つの地域周産母子センターを中心に行われています。隣の広島県、島根県がマススクリーニングの先進県ですので困った症例は相談しながら診療を行わせていただいています。

周産期医療関連の行政単位の会議は、主に将来計画を考える周産期医療協議会、臨床的な検討を行う周産期医療検討会、マススクリーニングに関する検討を行う新生児マススクリーニング協議会、聴覚マススクリーニング部会が開催されています。血液ろ紙の検査は山口市の公益財団法人山口県予防保健協会で一括して実施しています。

歴史的な変遷：新生児マススクリーニング協議会は、21世紀初頭は小児科医2名で行っていました。小児科・NICUからの検体のfreeT4測定と17OHP異常高値例の迅速な連絡などを行っていました。タンデムマススクリーニングの導入時には、島根大学小児科小林弘典先生に協議会に参加していただき、導入初期の問題解決にご尽力いただきました。さらに県内6NICUの新生児担当医と総合周産期の産科医を加え2013年から現在の基本骨格の協議会ができました。2015年からロタウイルスワクチンの公費助成が岩国市で開始、その後定期予防接種化され、免疫不全のスクリーニングの必要性が出てきました。2017年から先天性免疫不全の追加を協議会で提案、検討開始。2020年コロナのパンデミック。2021年にはコロナの影響もあってWeb利用が進み、全国のNBS担当者ミーティングに山口県の担当者が参加したことで、県の意識も高まり具体的な実施に向けて、他地域の実施状況の調査と山口県での実施の具体的方法の検討に入りました。

県の方針（①山口県内全体を対象にする。②公費負担。③緊急性のある免疫不全、脊髄性筋萎縮症（SMA）から開始する）を確認しました。県知

事への説明、県医師会会長（予防保健協会理事長）、産婦人科医会会長、小児科医会会長、山口大学小児科学教室教授と検査の必要性に関する意識の共有を図り、近隣の骨髄移植実施施設の協力を確認、免疫不全の診断、SMAの診断治療に関しては山口大学小児科で行い、骨髄移植必要症例については九州大学、広島大学に依頼する方針となりました。SCID/SMAは知事会の要望もあり、実証事業となり、実施機関の予防保健協会の運営委員会からも同意を得られ、全県で2024年度から開始予定。開始に向けて、何度か勉強会を開催、同時期に聴覚マススクリーニングの対応も手順を確認し21日目までに結果が判明するように計画し、2024年4月から実施しました。実施に当たっては、当時の九州大学小児科大賀教授が主催した九州沖縄山口の教授のマススクリーニング関係のWeb会議への参加が非常に重要な転換点になりました。

基本、重要だったことは、コアになるシステム（協議会）、できることから始める姿勢、継続的な活動、協働作業に必要な人間関係などでした。当初のすべての子どもの検査をする、公費で実施するという基本は曲げず、生まれた場所で運命が変わることは避けるという理念は曲げずに実施までこぎつけました。

一年たった現在の状況を考えるといろいろな条件がそろっていたという面で幸運だったとおもいます。次の検査の導入には自己負担の発生も含めて経済的裏付けが今は重要と考えています。地域によって、実施に困難な点は異なると思いますが、全国一律になるまで粛々と前向きにやっていくしかないのが現状であるとおもいます。

この稚拙なまとめがどなたかの参考になれば幸いです。

## SMA-NBSに対する期待と要望

一般社団法人SMA家族の会  
理事長 大山 有子



SMA（脊髄性筋萎縮症）に対する新生児スクリーニングは、近年全国各地で急速に導入が進みつつあります。こども家庭庁における「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」の実施状況は、令和5年度21自治体（14府県＋7指定都市）、令和6年度38自治体（27都府県＋11指定都市）、令和7年度58自治体（38都道府県＋20指定都市）と徐々に増えており、令和5年度の人口動態調査に基づく計算によれば、38都道府県については出生児の約9割を占めています。この素晴らしい成果は関係者の皆様の多大なご尽力の賜物であり、感謝の念に堪えません。特に本学会の先生方の専門的なご指導や、日本小児神経学会の先生方の継続的なご支援、そして多くの国会議員の皆様のご理解とご協力に、患者家族の立場から心より深く感謝申し上げます。

しかしながら、現時点では未だに自治体間で実施における格差が残っており、全ての新生児が等しく継続的にSMAスクリーニングを受けられる状況には至っておりません。弊会には現在も、発見の遅れにより症状が進行してから診断に至ったご家族からのご相談が寄せられています。こうした事案を減らすために、スクリーニングの対象を全ての新生児に広げ、誰ひとり取り残さない制度を整えることが、喫緊の課題です。SMAスクリーニングの体制整備は、SMAの赤ちゃん和家人の未来を守るだけでなく、今後スクリーニングの対象となるべき他疾患の制度的展開のモデルケースとしても、極めて重要な意義をもつと考えます。

新たな治療法が次々と登場し、早期発見によって治療可能となる疾患が増えつつある今、スクリーニングの制度強化と確実な実施は、最先端医療と子どもたちの命を繋ぐための不可欠な基盤となります。その基盤を確固たるものにするためにも、「SMAスクリーニングの体制整備および検査費用の全国一律公費負担」に向けて、停滞が生じることはあってはならないと考えます。

この取り組みを一過性のものとせず、「すべての赤ちゃんが当たり前に受けられる権利」として定着させていくために、医療・行政・患者家族が手を取り合い、確かな歩みを進めていけることを期待しております。私たちもその一端を担う者として引き続き声を届け、連携の輪をさらに広げてまいりますので、本学会の先生方には今後ともご助力を賜りますようお願い申し上げます。





# 悔いのない人生を歩む —CPT2欠損症と知恵比べの人生—

イギリス、オックスフォードシャー州在住  
ウインブッシュ 真紀子

結婚して6年目にして、ようやく子供を授かった時の喜びは今でも微笑ましく思い返します。超音波で小さな命を目にした時は思わず涙しました。妊娠をきっかけに、我が子のためにも、私自身、人として成長し、社会に貢献できる子供を育てられるよう、新たに人生目標を立てたのを覚えています。

当時はニュージーランドに住んでいて、妊娠に問題がない限り、産科医ではなく助産師さんに出産前から出産後まで、面倒をみてもらう形になります。私も助産師さんのアドバイスの下、無事出産まで辿り着けました。

主人と母の立ち会いの元、息子を無事出産。ヘソの緒を主人が切り、助産師さんが新生児マスキューニングの血液採取。そして私の胎盤を見せてくれ、持って帰るか聞かれましたが、丁寧に断りました（胎盤を持って帰り、庭の木下に埋めるマオリ族の伝統があります）。

その晩は赤ちゃんのジュリアンと病院で過ごしました。しかし、頻繁に泣くので当直の助産師さんが心配になって何度か様子を見にきてくれたものの、なぜ泣いているのかが分からないため、困惑気味でした。今になって思えば、母乳を代謝できずにお腹が空いていたのかもしれません。

翌日退院し、家でゆっくりしていると、ニュージーランドで特殊重病患者を専門に扱う国立小児病院、Starship Hospitalの代謝専門の医師から電話が。息子が新生児マスキューニングテストに引っかかってしまったとのこと。脂肪酸代謝異常のCPT2（Carnitine palmitoyl transferase II）欠損症の可能性が高く、さらに詳細な血液検

査、皮膚の細胞を使って酵素の活性率を確認、そして私たち夫婦の遺伝子も調査し、型特定したいとのこと。対応が遅れると寝ている間に死んでしまうこともある危険も高いので、重症型と想定して、即、脂肪を沢山含む母乳をすぐやめて、特殊粉ミルクに切り替えなさいとの指示でした。聞いたことがない病名とあまりの唐突な勧めに納得いかず、私たちなりに調べて理解するために1日考える時間をもらいました。母乳には赤ちゃんを守るのに有効な抗体が沢山含まれているため、夫婦共に母乳をすぐに止めるのは抵抗があったからです。

主人は研究文献などを通して情報を探し、私もアメリカの国立保健機関NIHのデータを読んで現状を把握できるよう、努力しました。そんな中、母親としては我が子が発病してしまったことに責任を感じずにはいられませんでした。



私たち夫婦の結論は、母乳を与える効能は諦められないため、母乳を今の段階で完全に止めるのは反対し、特殊ミルクとの混合授乳をできないか、専門医と相談しました。医師は最初反対し、もしも私たちが治療に同意できないのであれば、赤ん坊を安全に育てられない親と見られ、問題になるかもしれない、とも言われました。しかし、長い話し合いの後、混合授乳を試してみようと同意してくれ、授乳最初は母乳を少し与え、後は最小限の特殊ミルクをあげるように夫婦で工夫して授乳をすることになりました。

代謝専門医は半年に一度、全国を回って、代謝クリニックを各地域で開いてくれるので、長時間移動しなくて済むので大変助かりました。代謝クリニックの合間には地元の病院の小児科の医師に診てもらい、健康状態を代謝専門医に報告する体制でした。担当の小児科医の先生と最初に面談した際、先生もCPT2患者は初めてなので、「私も知識がないので、ネットでCPT2の事を調べました。参考になれば。」と私たちにWikipediaのプリントアウトを下さいました。既に私たちもいろいろなページで情報を集めていて、これも既読済みでしたが、医師の心遣いを汲んで、ありがたく頂戴しました。私がこの小児科の先生にお会いして、何よりありがたかったのは、「病気が発病したのは親御さんのせいじゃないですよ。人間、誰でもどこかしら遺伝子に異常があって、たまた

ま発症しない場合と、発症する場合があるだけです。息子さんはたまたまCPT2の遺伝子に異常が発見されただけです。なので、自分達のせいだと責めないでください。」とおっしゃってくれた時は、本当にありがたかったです。

私が起こした病気じゃないと分かっているけど、母親としてどうしても責任を感じざるをえません。でも母親だからこそ、いつまでもクヨクヨしている場合ではないと決意し、まずは子供を社会に貢献できる立派な青年に育てよう、そのためにも私自身が人として成長し、不治の持病を持っていたけど、元気に明るく、悔いのない人生を送って、同じように何かしらの病気を持っている人に希望を分けられるような人生を生きよう！と強く決意し、腹を決めました。人生は腹が決まると、不思議と希望と力が湧いてくるものですね。

CPT2は3段階の重度があります。新生児発症型、乳幼児発症型、遅発型の3つの重症度に分かれて対応が変わるため、遺伝子検査、皮膚の細胞を使って酵素の活性率を調べ、息子の型を判定。検査結果を待っている間、希望を持ち続けることを心掛けました。まずは、ジュリアンの40歳のお誕生日を一緒にお祝いするのを目標に頑張っていこうと決めたのを覚えています。その頃には、願わくば、彼にも、この病気を理解し、私が亡くなった後も力強い支えになってくれるパートナーを見つけてくれることを祈っています。

結果は乳幼児発症型で、今まで通り、継続して治療を続けたいといけなかったことでした。高い確率で死に至ってしまう新生児型ではないのでホッとした反面、授乳のタイミングを逃したら危機状態に陥ってしまう危険はまだあるので、気が抜けません。アメリカのNIHの情報によると、当時は、CPT2の小児型は世界で30件ほどを記録しているらしく、代謝の医者もニュージーランドでは息子だけとおっしゃっていました。さらに、出産当時はイギリスでは新生児マススクリーニングの対象になっておらず、数年前までイギリスで住んでいたのも、もしもそちらで出産してい



たら、治療せず、危機に陥っていたかもしれないと思うと、ますます、感謝が溢れでる思いでした。

毎日、朝晩通して2～3時間間隔の授乳はさすがにキツかったです。タイミングが気になり、外出もままならず。夜通し、3時間おきの目覚ましをかけて授乳。朝、息子の笑顔をみると、ホッとする日々が続きました。私は40過ぎの出産だったので、体力的に回復が遅いのを実感。さすがにお医者さんも私たちの疲れを感じとったのか、1年ほどたった頃、「ジュリアン君のお腹にチューブを入れて、夜はチューブで授乳すれば、起きなくてよいですよ。」と提案されましたが、私たちが疲れたからという理由で息子にチューブを入れるのは可哀想だと思い、お断りしました。数回、風邪や体調不良で食欲が落ち、下痢嘔吐が続いた時は入院しましたが、ありがたいことに重症になる前に対応できました。

2022年にイギリスに戻ってきました。今は8ヶ月に一度、ロンドンにあるGreat Ormond Street 小児病院の代謝の先生と栄養士さんに診てもらい、年に一度、通常健診、様々な検査と緊急時対応に地元の小児病院の先生に診てもらっています。

昨年、ジュリアンが10歳の時、てんかんを起こしました。彼が1週間の宿泊課外旅行から帰ってきた後に起きたので、もしかしたら、旅行中にエネルギーが足りず、脳に影響したのでは、と代謝の先生に相談したら、関係ないとのことでした。検査結果は「焦点てんかん」とのことで、現在、投薬中です。

現在、CPT2のために摂っているものは、MCTオイル（処方、市販のMCTオイルは純度が確定できないため）、ProCal（MCTで粉状、ケーキなどに使います）、ビタミンE（処方）、くるみオイル（市販）、コーンスターチ（市販）、マルチビタミン（市販）、そしてSOS25（具合が悪くなり始めの時や長時間体力消耗するような時に飲むエネルギードリンク）。

今、ジュリアンは11歳。先週も小学校最後の



1週間の屋外課外旅行から代謝危機を起こさず、無事に帰ってきてほっとしています。長時のハイキング、洞窟探検、ボート漕ぎなど、毎日朝から晩まで他の子と同様活動できるよう、担当教員とプランを立てました。毎回、半日以上活動があると入念な準備が必要ですよね。親としては、他の子と同じように、やりたい活動を思う存分できるようにサポートし、少しずつの自立を応援するのみです。9月から中学校です。給食担当のスタッフと保健の先生と綿密にプランを立てています。

CPT2も完治する治療法が今はないので、予防治療は一生続きますが、将来、もっと効果的な治療法、むしろ完治方法ができるように願う次第です。イギリスでは、市販のもので低脂肪のものが少なく、食事管理や毎日のエネルギー補給の献立は工夫が必要で苦労する時もありますが、これからもジュリアンが青春時代を満喫できるよう、希望と感謝を忘れずにサポートしていきたいと思います。

**「希望を失わないでやっている」と自然と知恵も出てくる。精神が集中して、そこに色々な福音が生まれてくる。」**—松下幸之助



## 家族で始めたドイツ生活

ドイツ、フランクフルト在住  
筒井 茜音

我が家にはメチルマロン酸血症の4歳の娘がいます。夫の仕事の都合でドイツのフランクフルトに移住してから1年が経過しました。初めての海外生活に最初こそ戸惑いましたが、ようやく新しい環境に慣れてきました。娘は新生児マススクリーニング検査にてメチルマロン酸血症と診断されて以来、薬・特殊ミルクの服用、食事の蛋白質制限や定期検診を行い、病気の経過を観察しながら生活してきました。

### 【渡航を決めるまで】

海外転勤の可能性があるとなった段階で、まず主治医に相談しました。病状的に海外生活は可能か、薬やミルクの調達や治療についてはどのような可能性が考えられるか等、主治医には大変親

切に相談に乗ってもらいました。また、患者会を通じて同じ国で生活している方を紹介していただき、事前に現地の様子を教えてもらうこともできました。主治医がドイツの大学病院へ連絡を取ってくださり、無事娘の病気を診てくれる病院が見つかりましたので、渡航することを決意しました。

### 【渡航してから】

早速ドイツの大学病院を受診しました。公用語はドイツ語ですが、医師は基本的に英語が話せます（看護師は英語が話せない方が多いです）。通訳を手配することも可能ですが、拙い英語でも分かるまで対応してくれます。専門医が担当してくれ、娘の状況を丁寧に確認してくれました。患者



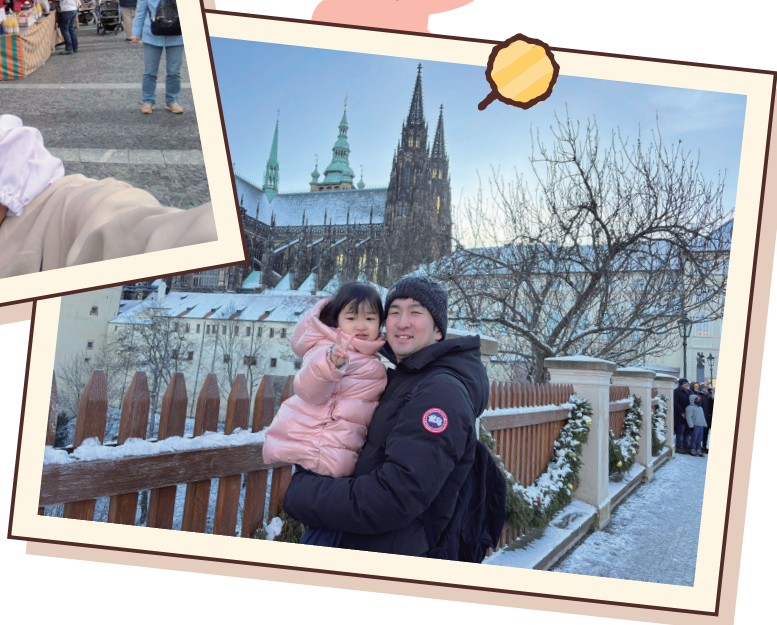
数は日本より多く、治療の選択肢も多いようです。薬や特殊ミルクは現地のものを処方してもらい、緊急時の対応も明確にすることができました。日本と同じような治療が受けられるとわかり、心から安堵したことを覚えています。過去のデータや当時の食事状況から半年間かけて徐々に特殊ミルクとビタミン剤の量を減らし、今では薬1種のみを服用しています。採血を頑張ったご褒美がハリボーグミなので、娘も泣かなくなりました。

### 【現在の生活】

娘は現在幼稚園に通っています。当初は言葉や文化の違いからか毎日泣いていましたが、今ではすっかり楽しんでおり、特にダンスタイムがお気に入りようです。日本の幼稚園ほど丁寧な対応ではないため園での食事量を正確に把握することはできませんが、疾患については入園前に説明し、体調不良の際は早めに連絡を頂くようにしております。

病状も安定しており半年に1回のペースで定期検診を受けておりますが、娘が少食ということもあり特段食事制限は行っていません。食文化が異なりますが、日本食材も調達できますし、果物は安価で美味しいものがたくさん売られています。ドイツ人の健康志向は高くグルテンフリーを好む方も多いため、低たんぱく食の種類も多いように感じます。環境の変化によるものなのか、娘は日本にいた頃に比べて食べられる野菜が増えました。

ドイツは緑豊かな公園も多く、子供がのびのび生活できる環境です。不安はありましたが、家族で渡航してきて良かったと感じています。それも渡航時に相談に乗って頂いた主治医、患者会の繋がりのおかげです。情報の限られた病気において患者同士の繋がりは心の頼りです。私たちの経験が少しでもお役に立つようであれば喜んで発信していきたいと思います。駐在期間は限られていますが、家族みんなで楽しく過ごしていきたいです。



## 第52回日本マススクリーニング学会 学術集会のご案内

第52回日本マススクリーニング学会学術集会 会長  
藤田医科大学医学部小児科学 教授  
伊藤 哲哉



2月に発刊された新生児マススクリーニング通信No. 20でもお知らせしました通り、第52回日本マススクリーニング学会学術集会を、2025年(令和7年)10月3日(金)、4日(土)の2日間、名古屋駅前のウインクあいち(愛知県産業労働センター)にて開催させていただきます。

「変革の時、我々は何をすべきか？」

をテーマに、特別講演は、東京大学医科学研究所所長、癌防御シグナル分野教授の中西真先生に老化現象を生化学的観点から究明するお話を、招請講演にはボストン小児病院のWendy Chung先生に、遺伝学的検査を用いた新生児マススクリーニングのお話をお願い致しました。

シンポジウムは、内分泌、免疫不全症、副腎白質ジストロフィー、拡大スクリーニングの4つの分野で、それぞれエキスパートの先生方のお話をいただきます。また、軽症者の管理をどのようにすべきか検討する機会としてワークショップを企

画いたしました。一般演題は48題の応募をいただきましたので、残念ながら全てを口演で行うことは時間的に困難であり、理事の先生方にプログラム委員として評価をお願いし、優秀演題候補、一般口演、ポスター発表の選定を行なっているところです。

企業共催はランチョンセミナー4講演、共催セミナー8講演、共催シンポジウム1企画とこちらも盛りだくさんの内容となっております。

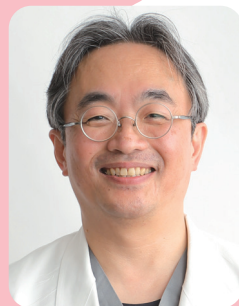
名古屋市では26年ぶりの開催となりますが、例年の8月の暑い時期ではなく少しは涼しくなった頃と思います。愛知のみならず岐阜や三重の観光地に足を伸ばしていただいたり、B級グルメ満載の名古屋めしをご堪能いただければと思います。

スタッフ一同、皆さんに楽しんでいただける学会を目指して鋭意準備しております。ぜひ名古屋にお越しいただきますよう、よろしくお願い申し上げます。



## 第53回日本マススクリーニング学会 学術集会のご案内

第53回日本マススクリーニング学会学術集会 会長  
国立成育医療研究センター総合診療部  
窪田 満



第53回日本マススクリーニング学会学術集会を、2026年(令和8年)9月18日(金)および19日(土)の両日に、川崎市の川崎コンベンションホールで開催いたします。最寄りの駅は武蔵小杉駅となります。私は川崎市とは縁はないのですが、勤務先の国立成育医療研究センターのある世田谷区から見ますと、多摩川を挟んで向かい側にあります。以前、この会場で行われた別の学会をお手伝いしたときに、「ああ、武蔵小杉っていい街だな」と思い、心に残っていました。私が元来、田舎者なので、あまり都会過ぎるところよりも、ほどほどの都会が好きなのかもしれません。

さて、今回の学会のテーマを「私を見つけて～あかちゃんのかえが聞こえますか」にさせていただきました。先人の努力により、日本は新生児マススクリーニングの先進国であり、その質も悉皆性も、世界のトップレベルです。こども家庭庁が創設されてからは、国の重要な施策の一つとして新生児マススクリーニングが捉えられるようになってきています。

ただ、患者が主語になっているか、時々考えてしまいます。確かに、新生児マススクリーニングは、専門医や技術者、そして行政の皆さんの不断の努力の中で前に進んできました。しかし、時に、自分たちが主語になっているように感じる場合があります。「私は〇〇の専門家ですが、今までの

方法よりも良い、新しい方法を見つけました。」学術的には素晴らしいことだと思います。ただ、患者の視点からすれば、その方法が研究発表で終わらずに実装してもらうことに何よりも期待したいし、残念ながら今までの方法で見つけられなかった患者の思いも汲み取る必要があると思います。

新生児マススクリーニングは単なるサイエンスではないのです。通常のサイエンスよりも、患者である「あかちゃん」の幸せに直結する必要があります。そのために、専門医、技術者、研究者(疫学を含む)だけではなく、看護師さん、保健師さん、周産期医療に関係する皆様、地方行政やこども家庭庁の皆様の協働が必要だと考えていますし、その皆さんが集うのが日本マススクリーニング学会だと思っています。

今一度、「あかちゃんのかえをきく」という原点に立ち戻り、「何のために新生児マススクリーニングを行うのか」を皆で考えたいと思います。そのために、上記の様々な職種の皆様による特別講演、教育講演、シンポジウム、一般演題を準備させていただきたく思います。

改めまして、皆さんをお迎えできることはこの上ない喜びです。多くの皆様の笑顔に満ちあふれた学術集会にしたいと思っておりますので、どうぞ宜しくお願い申し上げます。

### 新生児スクリーニングは “明日に架ける橋”



福井大学医学部  
客員教授 重松 陽介



私は今から30年ほど前に、いわゆるタンデム型質量分析計（タンデムマス）で代謝異常症患児のアシルカルニチンを分析する研究を始めました。当初は有機酸代謝異常症の出生前診断に取り組みましたが、難治の乳児期発症のプロピオン酸血症患児を経験し、世界の趨勢にならい新生児スクリーニングと治療へと舵を切りました。独自に試験研究を始めた当時は、感度が不十分な質量分析計を使用し、アメリカ精度管理機関（CDC）の精度管理濾紙血の値を頼りに測定を行う中で、MCAD欠損症とCPT2欠損症のすり抜け例を経験し、精度管理を厳格に行ったうえで患者さんの分析値を踏まえたカットオフ値を設定することの重要性を肝に銘じました。

新生児スクリーニングは患者さんを発見するとともに、その治療がなにより大事です。重症型のメチルマロン酸血症は現在も治療に高度医療を必要としますが、試験研究の頃、香川医科大学小児科大西教授（当時）がカルニチン大量投与により新生児期発症メチルマロン酸血症患児を効果的に治療されたと聞き及び、私も著しいカルニチン欠乏のため高アンモニア血症を来したイソ吉草酸血症の患者さんにカルニチン投与が有用であったこ

とを経験し、有機酸代謝異常症においても食事療法や移植医療だけでなくカルニチンに着目した治療が大切であると気づきました。

最近、大阪大学を主幹校とした“大学院連合小児発達学研究科”の講師を拝命し、「新生児マススクリーニングと成育医療」という講義を担当しています。大学院生にはフェニルケトン尿症から始まった世界の新生児スクリーニングの歴史をお話するとともに、近年の脊髄性筋萎縮症をはじめとする我が国の指定難病に対する新生児スクリーニングの試みまでを紹介し、遺伝子治療も視野に入れた難病に対する医療が進歩している現状を踏まえ、「新生児マススクリーニングとは希少遺伝性難病患者と高度先進医療機関とをつなぐ“明日に架ける橋”とも言える」と説明しております。

新生児スクリーニング検査を実施する上でも、発見された患者さんに適切な治療を行う上でも高度な専門性が求められています。これからの新生児スクリーニングは、このような検査・治療に対応出来る体制作りを目指すべきではないかと夢見しております。



## 後記

「新生児マススクリーニング (NBS) 通信」 No.21をお届けいたします。

今号は、拡大新生児マススクリーニング (ENBS) に対して、行政、臨床現場、実証事業を含めた研究、そして患者会の立場から、皆さんがどのように取り組んでいるかを一つのテーマとしました。それぞれの現場からの素晴らしいご寄稿をいただき、NBSの未来を一緒に考えるための貴重な視点が集まりました。

巻頭言では横谷進先生より、CHやCAHといった長年NBSの対象となってきた疾患における課題を通じて、NBSが「診断して終わり」ではなく、その後の長期フォローアップや成人期へのトランジション支援までを見据える必要性を教えてくださいました。これは今後拡大するNBSにおいても重要な視点であると感じさせられます。三宅温子先生 (こども家庭庁母子保健課) からは、SMAやSCIDを対象とした実証事業の進展と現状をご報告いただきました。山本博之先生 (厚生労働省難病対策課長) からは、小児慢性特定疾病対策の取り組みをご紹介いただきました。医療費助成や自立支援、さらに移行期医療の整備など、長期にわたり患者と家族を支える制度の強化が進められていることをご紹介いただきました。

そのほか、こども家庭科学研究班によるSMAやSCIDの実証事業関連の取り組みや、これらに対応する外部精度管理体制整備についても紹介いただき、制度を支える基盤が着実に築かれていることがわかります。加えて、臨床医・研究者の立場からムコ多糖症やSMA、SCIDスクリーニングの現状や課題についても詳細な解説をいただきました。さらに、各地域のNBSの紹介では岩手県や山口県での実践例をご紹介いただき、体制づくりのご苦労は大変参考になることと思います。

本号では3名の患者・家族からのご寄稿もいただきました。SMA家族の会・大山さんからは、SMA-NBSへの公費負担の拡大と格差解消への切実な願いを共有いただき、すべての赤ちゃんに等しく検査を届けたいという思いに強く共感しました。英国からはウインブッシュ真紀子さんが、ニュージーランドの新生児スクリーニングでCPT2欠損症と診断され治療を受けた体験を語ってくださいました。不安と戸惑いの中で家族が前向きに向き合う姿が印象的でした。さらに、ドイツ在住の筒井さんからは、日本のNBSによりメチルマロン酸血症と診断され、その後ドイツに移住してからの経験をご寄稿いただきました。皆さまの率直な言葉は、患者家族のみならず全ての関係者に勇気と力を与えるものと感じます。あらためて心より感謝申し上げます。

今回のリレーエッセイは、日本におけるタンデムマススクリーニングの草分けとして長年ご活躍されている重松陽介先生にご寄稿いただきました。「NBSは明日に架ける橋」というフレーズはとても印象的で、重松先生の温かさが伝わる内容でした。次のバトンはどなたに繋がるのか楽しみです。

(No.21編集者 小林 弘典)



## 新生児マススクリーニング通信 No.21

発行日 2025年9月1日

発行者 一般社団法人日本マススクリーニング学会  
(理事長 大浦敏博)

学会事務局 〒104-0033 東京都中央区新川一丁目28番23号  
東京ダイヤビルディング5号館9階  
〈TEL〉 03-6367-6224 〈FAX〉 03-6367-6235

編集部 新生児マススクリーニング通信編集部  
(日本マススクリーニング学会事務局内)  
〈E-mail〉 newsletter-nbs@jsms.gr.jp

印刷所 有限会社 ナガサコ印刷  
〒693-0046 島根県出雲市下横町350  
〈TEL〉 0853-28-2408 〈FAX〉 0853-28-2401





日本マスキニング学会学術集会

変革の時  
我々は  
何をすべきか？

会期

2025年10月3日(金) 4日(土)

会場

ウインクあいち

〒450-0002

愛知県名古屋市中村区名駅4丁目4-38

会長

伊藤 哲哉

(藤田医科大学医学部小児科学)



〔事務局〕

藤田医科大学医学部小児科学

〒470-1192 愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98

〔運営事務局〕

株式会社コンベンションフィールド

〒101-0032 東京都千代田区岩本町1-3-2 日伸ビル5階

TEL: 03-6381-1957 FAX: 03-6381-1958 E-mail: jsns52@conf.co.jp





一般社団法人日本マススクリーニング学会  
<https://www.jsms.gr.jp/>