

先天性代謝異常症：生まれつき、特定の酵素が欠損していたり、代謝の働きが障害され、物質が体内に欠損したり、過剰に蓄積することで様々な症状を引き起こす遺伝性の疾患

国の動向等

- 疾病の早期発見・早期治療を目的に、国通知に基づき、**全都道府県・政令市が実施主体**となり、**20疾患**を検査対象として**公費負担（交付税措置）**により実施
- 国は、令和5年度補正予算で、**重症複合免疫不全症（SCID）、脊髄性筋萎縮症（SMA）の2疾患**をモデル的に検査の対象とする**実証事業を開始（補助率1/2）**

都の現状

- 国通知の対象疾患に、**重症複合免疫不全症（SCID）・脊髄性筋萎縮症（SMA）・B細胞欠損症（BCD）を加えた23疾患**について、**令和6年4月から公費負担による検査を独自に開始**
- 公費負担の対象疾患の拡大を国に働きかけ



今後の対応

- ライソゾーム病のうち、**ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の3疾患を追加した26疾患**について、**令和7年3月から公費負担による検査を独自に開始（対象：3月1日以降に採血した新生児）**

【参考】都独自の公費負担対象疾患について

区分	対象疾病	疾病の概要・症状	都内推計発生数 ※1
令和6年4月から開始	【国の実証事業対象】 脊髄性筋萎縮症（SMA）	<ul style="list-style-type: none"> ・ 脊髄の細胞の異常のため、筋力が低下し、歩行障害、呼吸障害をきたす 	年間約5人 (0.005%)
	【国の実証事業対象】 重症複合免疫不全症（SCID）	<ul style="list-style-type: none"> ・ 免疫細胞がうまく動かず、ウイルスや細菌に感染しやすい ・ 適切な治療を受けなければ1歳までに亡くなることもある ・ BCGワクチン等の接種で重い副作用を発症する場合あり 	年間約2～3人 (0.003%)
	【上記2疾患と同時判明】 B細胞欠損症（BCD）	<ul style="list-style-type: none"> ・ 免疫細胞がうまく動かず、ウイルスや細菌に感染しやすい ・ BCGワクチン等の接種で重い副作用を発症する場合あり 	
令和7年3月から開始	ライソゾーム病（LSD）		年間約12人 (0.014%)
	ポンペ病（PD）	<ul style="list-style-type: none"> ・ 乳児型では、著明な心肥大、肝腫大、筋力低下及び筋緊張低下の進行が特徴 ・ 治療しなければ生後12ヵ月以内に死亡も 	
	ムコ多糖症Ⅰ型（MPSⅠ）	<ul style="list-style-type: none"> ・ 2歳頃から、中耳炎や呼吸障害、関節拘縮などを発症し、重症型では知的な遅れも 	
ムコ多糖症Ⅱ型（MPSⅡ）			

※都内出生数 91,097名（令和4年度）に対する発生数