

## 新生児マススクリーニングの概要

- 新生児に対し、健康診査の一つとして、先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）を行い、疾病の早期発見・早期治療により知的障害等の心身障害の発生を防止し、新生児の健康の保持増進を図る。
- 国通知に基づき全都道府県が20疾患を検査対象として公費負担により実施  
※実施主体は都道府県及び指定都市（都では（公財）東京都予防医学協会に検査業務を委託して実施）

## 拡大スクリーニングの動向

- 新しい治療法の開発により、重症複合免疫不全症（SCID）や脊髄性筋萎縮症（SMA）など、早期発見・早期治療が可能となった希少難治性疾患が増加しており、20疾患以外の検査（拡大スクリーニング）が全国的に進展
- 都内でも、令和5年4月から（公財）東京都予防医学協会が重症複合免疫不全症（SCID）や脊髄性筋萎縮症（SMA）を含む7疾患の拡大スクリーニングを独自に開始
- 国が令和5年度補正予算で、重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）の2疾患をモデル的にマススクリーニングの対象とする実証事業を開始



## 拡大スクリーニングに係る都の対応

- 国補正予算事業の対象疾患である重症複合免疫不全症（SCID）・脊髄性筋萎縮症（SMA）や、（公財）東京都予防医学協会が独自に検査を行うその他5疾患（B細胞欠損症（BCD）・ライソゾーム病4疾患）について検討し、拡大スクリーニング検査を4月以降順次開始  
※拡大スクリーニング検査の検討対象疾患の概要は別紙
- 公費負担対象を早期に拡大するべくデータを提供するなど、国へ働きかけを実施

## 【参考】主な拡大スクリーニング検査の検討対象疾患の概要

対象疾病		疾病の概要・症状	都内推計発生数	早期発見・早期治療の意義
<b>【国補正対象】</b> <b>脊髄性筋萎縮症（SMA）</b>		<ul style="list-style-type: none"> <li>・脊髄の運動神経細胞の異常のため、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患</li> <li>・重症型は治療をしないと気管切開や人工呼吸器等の濃厚な医療的ケアがなければ生きられない</li> </ul>	年間約5人 ※約半数が重症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・発症する前に治療を開始すれば、正常な運動発達が可能</li> <li>・発症後では効果が限られるため、早期発見・早期治療が極めて重要</li> </ul>
原発性免疫不全症 （PID）	<b>【国補正対象】</b> <b>重症複合免疫不全症（SCID）</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・免疫細胞（T細胞）の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返し、命に関わるものになることも多い疾患</li> <li>・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</li> </ul>	年間約2～3人	<ul style="list-style-type: none"> <li>・骨髄移植等により自己免疫を獲得することで完治が可能</li> <li>・BCGワクチン、ロタウイルスワクチンを接種すると重篤な副作用を発症する場合があります、予防接種前に診断する必要あり</li> </ul>
	<b>【上記2疾患と同時判明】</b> <b>B細胞欠損症（BCD）</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・免疫細胞（B細胞）の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から感染症を繰り返し、時に命に関わるものになることもある疾患</li> <li>・主に男子が発症する病気で、生後3～4カ月頃から発症</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>・生涯にわたり抗体を補充する治療を行うことで、感染症の重症化や再発を防ぐことが可能</li> <li>・BCGワクチン、ロタウイルスワクチンを接種すると重篤な副作用を発症する場合があります、予防接種前に診断する必要あり</li> </ul>
ライソゾーム病 （LSD）	<b>【その他疾患】</b> <b>ファブリー病（FD）</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・小児期に手足や指の痛みで発症し、20歳以降に進行性の腎障害や心肥大、40歳を超えると腎不全、心不全や不整脈を発症</li> <li>・発症から診断まで15年を要するとされ、治療の遅れを防ぐため新生児期の発見が重要</li> </ul>	年間約12人	<ul style="list-style-type: none"> <li>・酵素補充療法により手足の痛みを和らげ、腎不全や心不全の発症が予防可能</li> <li>・発病後の完治は困難</li> </ul>
	<b>【その他疾患】</b> <b>ムコ多糖症Ⅰ型（MPSⅠ）</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・2歳頃から、特徴的な顔つき、繰り返す中耳炎や呼吸障害、関節拘縮などを発症し、重症型では知的な遅れも発症</li> <li>・Ⅱ型は男子のみが発症</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>・酵素補充療法（点滴治療）により呼吸障害の改善や関節拘縮の進行抑制が可能</li> <li>・Ⅰ型の重症型では、2歳までに骨髄移植等で、知的な遅れの進行を抑制可能</li> </ul>
	<b>【その他疾患】</b> <b>ムコ多糖症Ⅱ型（MPSⅡ）</b>			<ul style="list-style-type: none"> <li>・最も重症なタイプである乳児型では、著明な心肥大、肝腫大、筋力低下および筋緊張低下の進行が特徴</li> <li>・治療しなければ心肺不全により生後12ヵ月以内に死亡することがある</li> </ul>