



令和4年6月13日

新生児マススクリーニングで広島大大学院は 広島県・広島市と連携し3先天性疾患を早期発見へ

情報提供

広島大学大学院医系科学研究科小児科学は、7月から「重症複合免疫不全症※①」「B細胞欠損症※②」「脊髄性筋萎縮症※③」の3疾患を「新生児マススクリーニング※④」に追加する試験研究をスタートさせます。

広島県・広島市の協力を得て、生後5日頃に実施する「新生児マススクリーニング」で採取される血液濾紙検体の余剰分を使用して、3つの先天性疾患が疑われる赤ちゃんに対するスクリーニング検査を開始します。スクリーニングの対象となる3つの先天性疾患は、いずれも診断・治療方法はすでに確立されており、生後早期に発見して適切な治療を行うことで、救命・劇的な治療効果が期待できます。すでに国内の一部では試験研究として有料検査が実施されています。それにより発症前に診断され、治療に成功した例も報告されています。

本検査は血液濾紙検体の余剰分を使用するため、赤ちゃんに対して追加的な負担は生じません。検査が陽性の場合には、疾患の可能性がある判断されます。その際には専門施設である広島大学病院小児科に受診していただき、精密検査を行います。試験的な運用として2023年3月までは検査費用は無料とし、その後は有料検査を予定しています。本学、共同研究機関を含めて5年間に5万例の検査を想定しています。

※①重症複合免疫不全症＝生まれつき免疫細胞がうまく働かず、さまざまな感染症にかかりやすい病気。成長につれ感染症にかかり重症化する。生ワクチンの予防接種（BCGやロタウイルスなど）を受けると、重篤な副反応を引き起こし、非常に危険な状態に陥ることもある。新生児マススクリーニングで発見することができれば、造血幹細胞移植により90%で根治が期待できる。発症頻度は5万人あたり1人程度。

※②B細胞欠損症＝B細胞は、ウイルスや細菌などを体内から排除するために重要な抗体（免疫グロブリン）を作る。生まれつきこのB細胞が欠損し抗体を作ることができないため、感染症に繰り返しかかったり、重症化したりする。免疫グロブリンの定期的な補充により、健康な生活を過ごすことができる。発症頻度は男児10万人あたり1人程度。

※③脊髄性筋萎縮症＝脊髄前角細胞と呼ばれる一種の神経細胞が壊れていくことにより、進行性に筋力が低下する病気。重症型は乳児期に運動発達がとまり、哺乳や食べ物の飲み込み、呼吸ができなくなり、気管切開や人工呼吸器などの濃厚な医療的ケアがないと生きられない。生まれつきSMA1という遺伝子に異常があることが原因。最近、この病気に対する画期的な治療法が開発され、発症する前に治療を開始すれば、正常に近い運動発達が期待できる。発症頻度は1万人あたり1人程度。

※④新生児マススクリーニング検査＝先天性代謝異常や、ホルモン分泌の異常など発育に影響する可能性のある疾患について早期に発見し適切な治療を開始するための検査。現状ではフェニルケトン尿症、先天性甲状腺機能低下症など20疾患を対象にしている。希望者を対象に生後5～7日の赤ちゃんの足裏から少量の血液を採取し、専門機関で分析する。広島県では年間約2万件を実施している。

【お問い合わせ先】

大学院医系科学研究科 小児科学
Tel : 082-257-5212（平日9:00～17:00）

発信枚数：A4版 1枚（本票含む）