



令和7年10月24日

赤ちゃんの健やかな未来へ向けて  
広島大学病院で先天性疾患の検査対象を拡充

情報提供

広島大学大学院医系科学研究科小児科学は、生後間もない赤ちゃんを対象にした、先天性の病気を早期に発見するための検査「新生児マススクリーニング」において、11月4日から新たに対象疾患を追加します。追加される疾患は、以下のとおりです。

- ライソゾーム病※①（ポンペ病※②・ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅳa型、Ⅵ型）※③・ファブリー病※④
- ホモシスチン(HCU)尿症2型、3型※⑤

【概要】

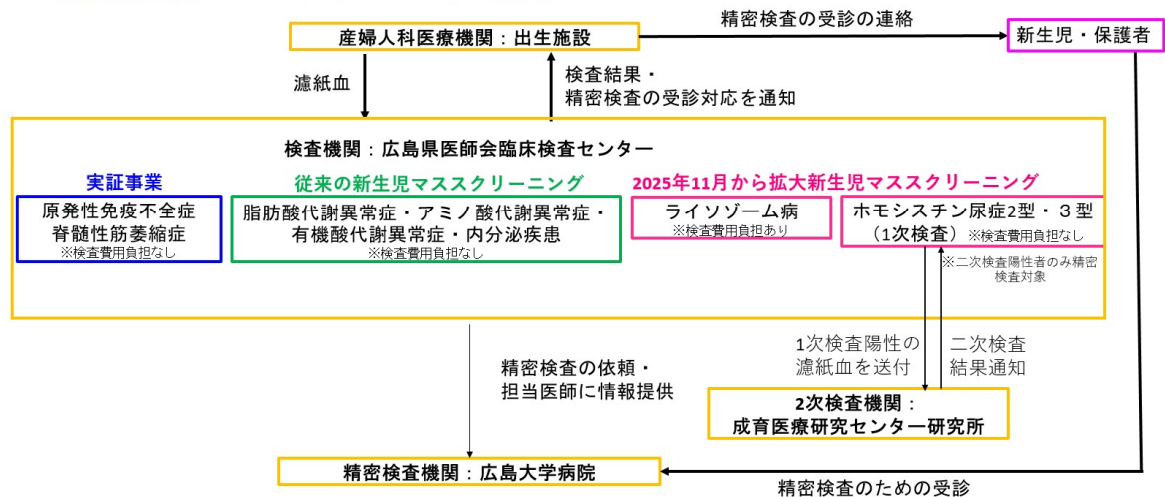
「新生児マススクリーニング」とは、生後5日ごろの赤ちゃんに対して実施する、先天性の病気を早期に発見するための検査です。日本では全国のほとんどの病院で実施しており、全国どこでも同じ検査を受けることができます。この検査では、例えばフェニルケトン尿症（食べ物に含まれるたんぱく質を分解する力が弱く、体内に有害な物質がたまってしまう病気）や、先天性甲状腺機能低下症（体の成長や脳の発達を助けるホルモンが足りなくなり、身長が伸びにくくなったり知的な発達が遅れる病気）などを検査することができ、赤ちゃんの命を守るために大変重要な検査です。

一方、「拡大新生児マススクリーニング」は、希望者のみが受ける、より多くの希少疾患を対象とした検査です。この検査は、自治体や病院によって検査できる病気の種類や、金銭的負担の有無が異なります。広島大学病院では、「新生児マススクリーニング」に、原発性免疫不全症（生まれつきの免疫力が弱く、感染症にかかりやすくなってしまう病気）と、脊髄性筋萎縮症（筋肉を動かすための神経が働かなくなり、筋肉が弱っていく病気）を追加した「拡大新生児マススクリーニング」が2022年7月から実施され、さらに2024年3月から、こども家庭庁の実証事業として無料で受けられる体制が整備されました。

そしてこの度2025年11月4日から、新たにライソゾーム病（体の中のいらないものを分解するための酵素がうまく働かず、不要な脂質や糖を分解できなくなる病気）とホモシスチン尿症2型、3型（ホモシステインという物質が体の中に増えすぎてしまい、血管や骨を傷つけてしまう病気）の2種類の病気を、「拡大新生児マススクリーニング」の検査項目に追加することになりました。

「新生児マススクリーニング」の対象疾患は、「先天性疾患であり、治療可能で、早期診断による効果が期待できる」という条件を満たすものとされています。今回新たに追加される疾患も、早期に診断し、適切な時期に治療介入を行うことで、回復の見込みが上がります。ライソゾーム病の一部の疾患については、すでに国内の一部地域でスクリーニングが実施されており、また、ホモシスチン尿症2型・3型については、広島県内の一部医療機関で試験研究としてスクリーニングが行われており、発症前に診断され、治療が開始されている例もあります。

## ◎ 拡大新生児マススクリーニングの流れ



「拡大新生児マススクリーニング」は、「新生児マススクリーニング」で使用した血液濾紙検体（赤ちゃんのかかとかから採取した少量の血液を染み込ませたろ紙）の余りを利用して実施するため、赤ちゃんに対して新たな採血などの追加的な負担は生じません。ライソゾーム病の検査は有料での実施となりますが、ホモシスチン尿症の検査については、広島大学が実施する研究への参加に同意いただければ、無料で検査することが可能です。

赤ちゃんの健やかな成長を守るためには、病気の早期発見・早期治療が何よりも重要です。今回の検査項目の追加は、広島県内の新生児医療のさらなる充実を意味し、地域の子供たちの未来に大きく貢献するものです。広島大学病院は、今後も自治体や医療機関と連携しながら新生児医療の充実を目指し、赤ちゃんの健康を守るための取り組みを続けてまいります。

- ※①ライソゾーム病＝細胞内小器官である「ライソゾーム」は細胞の代謝をコントロールし、様々な代謝物の分解などを行う。ライソゾーム中にある特定の“酵素”の働きが障害されることによって、特殊な脂質や糖質などが細胞にたまり、様々な症状が現れる。酵素の種類により約 60 種類の病気が知られている。
- ※②ポンペ病＝細胞内でのグリコーゲンの分解に必要な酵素が生まれつき足りないため、主に筋肉の細胞にグリコーゲンが蓄積することにより症状が出現する。乳児期に発症する症例や、小児期および成人期に発症する症例もある。乳児期発症型は生後数カ月以内に筋力低下や哺乳の低下、呼吸不全などを発症し、急速に心不全となることもある。発症頻度は 10～20 万人に 1 人程度。
- ※③ムコ多糖症＝細胞内でのムコ多糖の分解に必要な酵素が生まれつき足りないために、全身の細胞にムコ多糖が蓄積することにより症状が出現する。酵素の種類によって、7 型に分類され、各型によっての症状は異なる。主な症状は、発達の遅れ、低身長、骨変形、特異な顔つき、固い関節、お腹の膨れ（肝臓や脾臓の腫大）、臍・鼠径ヘルニア、心弁膜症、中耳炎など。発症頻度は型により異なるが、本邦において最も頻度の高いⅡ型は 5 万人に 1 人程度。
- ※④ファブリー病＝細胞内での糖脂質の分解に必要な酵素が生まれつき足りないために、全身の細胞に糖脂質が蓄積することにより症状が出現する。幼児期から手足の痛み、発汗の低下、腹痛や下痢といった症状が出現し、青年期や中年期になって蛋白尿や腎不全、心臓の肥大や不整脈、脳梗塞や脳出血などが出現する。X 連鎖遺伝形式で発症するが、女性でも発症することが知られている。発症頻度はスクリーニング開始以降において 7 千人に 1 人とされる。
- ※⑤ホモシスチン尿症＝1 型、2 型、3 型に分類されており、現在の新生児マススクリーニングでは 1 型のみが対象となっている。有害なアミノ酸「ホモシステイン」の蓄積と、必須アミノ酸「メチオニン」の不足により、発達の遅れ・神経症状・貧血などが出現する。2 型、3 型では本邦の患者数は 100 人程度とされるが、未診断例が存在することが推測されている。

### 【お問い合わせ先】

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

発行枚数：A4版 2枚（本票含む）