

新生児

NEWBORN
SCREENING
NEWSLETTER



No. 22
2026.7

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

コンサル 新生児マス

検索

新生児マススクリーニングがつなく、 子どもたちの未来

公益社団法人日本小児科学会 会長
京都大学大学院医学研究科発達小児科
滝田 順子



新生児マススクリーニングは、生まれて間もない赤ちゃんからわずかな血液を採取し、症状が現れる前に病気を見つけ、早期の診断と治療につなげる大切な仕組みです。わが国でこの事業が始まってから半世紀近くが経過し、その間、多くの赤ちゃんの命と健やかな成長が守られてきました。

小児医療に携わる者にとって、新生児マススクリーニングの意義は、単に「病気を早く見つける」ことにとどまりません。診断を受けた子どもとご家族が、適切な医療、療育、生活支援につながり、その子らしい人生を歩んでいくための最初の入り口でもあります。早期発見は、早期治療のためだけでなく、ご家族が正しい情報を得て、安心して子育てを進めるための支援にもつながります。

近年、医療の進歩により、脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症をはじめ、これまで治療が難しかった疾患にも新たな治療法が生まれています。それに伴い、新生児マススクリーニングの対象疾患をどのように拡大し、全国どこで生まれた子どもにも同じように質の高い検査と医療を届けるかが、重要な課題となっています。検査体制、精度管理、遺伝カウンセリング、専門医療機関との連携、長期フォローアップなど、多くの関係者の協力が不可欠です。

日本小児科学会としても、子どもたちの生命と健康を守る立場から、新生児マススクリーニングの発展を大変重要な課題と考えています。少子化が進む今だからこそ、一人ひとりの子どもがかけがえのない存在として大切にされ、必要な医療と支援に確実につながる社会を築いていかなければなりません。

新生児マススクリーニングは、赤ちゃんの未来への最初の贈り物ともいえる制度です。これまで本事業を支えてこられた行政、検査機関、医療機関、研究者、患者家族会の皆様に深く敬意を表しますとともに、今後も多職種・多機関連携のもと、すべての子どもたちの健やかな成長を支える取り組みがさらに広がることを心より期待しております。



目次

1. 巻頭言

新生児マススクリーニングがつなぐ、子どもたちの未来	1
---------------------------------	---

滝田 順子 / 公益社団法人日本小児科学会 会長・京都大学大学院医学研究科発達小児科

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
--	---

田中 彰子 / こども家庭庁成育局 母子保健課長

2) スクリーニング対象疾患を含めた難病医療について	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) タンデムマス法によるNBSで発見された患児の登録と追跡調査結果	7
--	---

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

4. マススクリーニングの話題

1) 新生児マススクリーニングの遺伝カウンセリングー拡大にともなう新たな役割ー	8
---	---

金子 実基子 / 東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部 認定遺伝カウンセラー

2) 脂肪酸代謝異常症国際ネットワーク (INFORM) 会議 京都で開催	9
---	---

「できないこと」より「できること」

大石 公彦 / 東京慈恵会医科大学小児科

3) 特殊ミルク供給の問題点	10
----------------------	----

伊藤 哲哉 / 日本小児科学会治療用ミルク安定供給委員会 委員長 (前)・

藤田医科大学医学部小児科学

5. 拡大スクリーニングに向けた取り組み

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	11
--	----

古谷 るふ / こども家庭庁成育局母子保健課

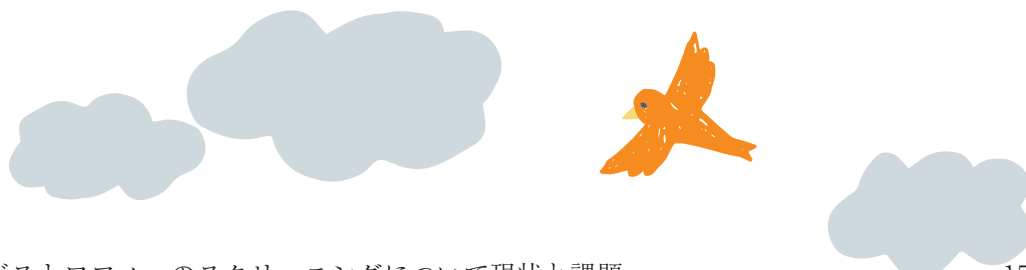
2) 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング最適化に向けた医療体制	12
--	----

荒川 玲子 / 国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター臨床ゲノム科

3) 原発性免疫不全症新生児スクリーニングの実証事業の進捗状況	13
---------------------------------------	----

今井 耕輔 / 防衛医科大学校小児科





4) 副腎白質ジストロフィーのスクリーニングについて現状と課題	15
---------------------------------------	----

川合 裕規 / 岐阜大学大学院医学系研究科小児科学・
岐阜大学高等研究院科学研究基盤センター

6. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

1) 東北地区の取り組み：東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム（すくねっと）	17
---	----

和田 陽一 / 東北大学SiRIUS（医学イノベーション研究所）医学創生研究部・
東北大学病院小児科

2) 新生児拡大スクリーニングの公費化：沖縄県の取り組み	18
------------------------------------	----

知念 安紹 / 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座

3) 災害に強い検査室を目標としたBCP（事業継続計画）の取り組み	19
---	----

阿部 弘美 / 一般財団法人宮城県公衆衛生協会保健衛生部技術参事兼保健衛生課

7. 患者家族から

1) ムコネットTwinkle Daysより	21
------------------------------	----

中井 まり / ムコネットTwinkle Days

2) 新生児マススクリーニング検査	24
-------------------------	----

N. R.

3) メープルシロップ尿症の治療薬を望む患者の現状	25
---------------------------------	----

藤原 和子 / 日本メープルシロップ尿症の会

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報告	26
------------------------------------	----

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

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	27
------------------------------------	----

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）

診断のその先を支える医療	28
--------------------	----

中島 葉子 / 藤田医科大学医学部小児科学

10. 編集後記	30
----------------	----



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
母子保健課長 田中 彰子



「こどもまんなか社会」の実現を目指して、令和5年4月に、政府全体のこども関連政策の司令塔として「こども家庭庁」が発足し、3年が経過しました。改正子ども・子育て支援法等の下、母子保健分野においても妊娠期や産後・子育て期における切れ目のない支援を充実するため、産後ケア事業の体制整備、妊産婦のメンタルヘルスケア対策、乳幼児健診の充実、母子保健情報のデジタル化の推進などに取り組んでいます。

その一つとして、令和5年度補正予算で創設された、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疾患を対象とするマススクリーニング検査の実施に係る補助事業があります。当該2疾患をマススクリーニングの対象に追加する場合の全国の検査・診療体制や遺伝カウンセリング体制の整備状況の把握等を行うことを目的とし、こども家庭科学研究と連携しながら実証という形で対応しており、今年度は67のうち61の自治体を実施いただくことになっています。（令和8年5月26日時点）、将来的には、

調査研究の結果や実証事業の成果を踏まえ、全国の自治体において、SCID、SMAを対象とした新生児マススクリーニング検査を実施していただけるよう、継続して支援してまいります。

併せて、新生児マススクリーニング検査の対象について、検査・診療体制の状況や治療法等の科学的根拠を踏まえつつ、どのように選定するべきか、こども家庭科学研究の成果などを踏まえながら、新生児マススクリーニングの実施によるメリットを最大化するような制度の運用に引き続き努めてまいります。

こども家庭庁としては、こどもの最善の利益を第一に考え、誰ひとり取り残さず、医療・福祉・教育等の関連施策との相互連携を図り、横断的な視点で、さらなる施策の推進に取り組むこととしています。新生児マススクリーニング検査の発展及び患者さんのご家族への支援等にご尽力をいただいております皆様におかれましては、引き続きのご協力を賜りますようお願いいたします。

スクリーニング対象疾患を含めた 難病医療について



厚生労働省健康・生活衛生局
難病対策課長 山本 博之



新生児マススクリーニングの取組を進めてこられ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、すべての児童の心身の健やかな成長及び発達並びに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、疾病を有する児童の健全な育成を目的として、小児慢性特定疾病に罹患した児童に対する医療費助成事業を行っています。平成27年1月の改正児童福祉法施行以降、対象疾病の拡大を進め、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。

さらに、難病・小児慢性特定疾病については、疫学研究や病態解明、新規治療法の開発、再生医療技術を用いた研究等を推進しているほか、難病の早期診断や新たな治療法の開発などを目的として、難病領域における全ゲノム解析等にも取り組んでいます。あわせて、難病・小慢データベースにつきまして、匿名化した形での第三者提供（他のデータベースとの連結提供を含む）を可能としています。

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、自立に困難を伴う場合が多く見られます。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、実態把握事業、療養生活支援事業、患者同士の相互交流支援事業、就職支援等を実施しているほか、移行期医療支援体制構築事業にも取り組んでいます。

さらに、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ては、乳業メーカーのご協力を得ながら、特殊ミルクの提供を行っています。

これらの小児慢性特定疾病に関する各種施策を推進するに当たり、可能な限り早期に正しい診断を受け、診断後は身近な医療機関において適切な医療を受けることができる体制を整備することが重要です。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、小児慢性特定疾病に係る学会等の協力を得て、指定医の育成に取り組んでいます。

厚生労働省といたしましては、今後とも、児童の健全な育成を図るとともに、小児慢性特定疾病の児童及び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て、引き続き努力してまいります。

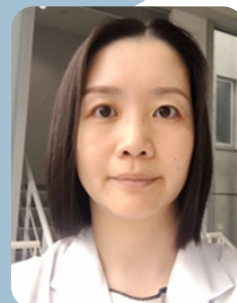
今後とも一層のご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願いいたします。

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

■2025年度外部精度管理試験実施状況

2025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。

第2回 技能試験 (Proficiency Test; PT)^{※1}

7月28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。

精度試験 (Quality Control; QC)^{※2}

10月6日 34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）^{※3}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」あるいは「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、1施設に改善の必要を指摘しました。

当該施設からは、測定値のばらつきの原因として「試薬のロット変更」「装置内部の汚れの蓄積」と回答がありました。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。

第3回 技能試験 (Proficiency Test; PT)

1月19日 34検査施設へ17検体を発送

1施設がホモシスチン尿症の陽性検体において指標となるメチオニンの測定値がカットオフ値を超えていたにも関わらず、疾患名をメープルシロップ尿症と誤判定しており、状況調査を実施しました。原因は確認作業が不十分だったという回答でした。実際の業務では重大なミスに繋がる恐れがありますので、確認作業は単独ではなく、複数名によるチェックが必要です。

■2026年度外部精度管理試験実施方針

2026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。

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 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。

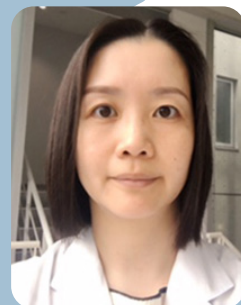
※2 精度試験 (Quality Control; QC) とは、タンデムマス法で、一次対象疾患の指標物質が4段階の濃度で含まれるように人工的に作製した乾燥ろ紙血検体を用いて、検査精度を評価する試験です。

※3 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。

タンデムマス法によるNBSで 発見された患児の登録と追跡調査結果



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



【はじめに】

タンデムマス法による新生児マスクリーニング（TMS-NBS）は、2014年に全国で導入され、現在のNBS対象疾患は20疾患（＝TMS-NBS対象17疾患＋ガラクトース血症・先天性甲状腺機能低下症・先天性副腎過形成症）に拡大しています。

継続的な事業として、TMS-NBSの効果と有用性を正しく評価するためには、臨床経過を把握することが重要ですが、2001年度にNBS事業が一般財源化されたことや、2003年の個人情報保護法の制定により、患者情報の収集は自治体の裁量に委ねられているのが実情です。このような困難を打開する方法として、厚生労働省地域保健総合推進事業（日本公衆衛生協会補助事業：分担事業者・山口清次先生）において、全自治体にNBS事業を取りまとめる「連絡協議会」の設置と、その中心となる「中核医師」の選定を要請し、これらを介して患者情報を集約・共有する仕組みづくりが進められました。その具体化として、中核医師へのアンケート調査による患者情報の集約が開始されました。この取り組みを継続させるべく、2020年度以降は当研究室がアンケート調査を引き継いでいます。

【調査方法】

毎年度、自治体母子保健所管課に照会した中核医師に対して、新規発見患者の診断名と、出生予後を照会するアンケート調査を実施しました。

予後については生死および、精神運動発達の状態をA（正常範囲）・B（軽度遅れ）・C（中等度）・D（重度の遅れ）・E（判定困難）の5段階で回答を求めました。

患者情報は個人を識別できないように、出生年月と性別を患者IDとしました。

【調査対象】

2019～2023年度にTMS-NBSで発見された患者。2019～2021年度に発見された患者については、

出生3年後の予後調査も実施しました。

【調査結果（二次対象疾患など含む）】

アンケート調査の平均回答率は約62%でした。

基準を満たした新規発見患者は、2019～2023年度出生分（5年間）で、アミノ酸代謝異常症114症例、有機酸代謝異常症72症例、脂肪酸代謝異常症58症例の計244症例（頻度：全体1/8,900出生）でした。そのうち死亡例は5症例（いずれも1歳未満）でした。

出生3年後の予後調査では、2019～2021年度出生分の調査対象175症例のうち、回答を得られたのは114症例でした。3年後の精神運動発達の状態はA（正常範囲）が最も多く84症例でした。

症状が進行していた症例は6例あり、最も悪化していたのはメチルマロン酸血症の1症例でA（正常範囲）からD（重度の遅れ）に進行していました。一方、フェニルケトン尿症の1症例でB（軽度の遅れ）からA（正常範囲）に症状が改善していました。

里帰り出産や転居など、フォロー途絶でE（判定困難）となった症例は14症例ありました。

【おわりに】

TMS-NBSによる発見から3年後の発達評価はA（正常範囲）が最も多く、TMS-NBSの目的である早期発見・早期治療の効果と有用性を支持する結果と考えられました。

一方で、里帰り出産や転居のため追跡困難となったケースが散見され、情報の散逸を防ぐには自治体の枠を超えた連携が不可欠です。個人情報保護の規制方針には自治体ごとに温度差があるのが現状ですが、希少疾患のため全国的な患者情報の集約・共有が望まれます。

実施主体となる各自治体の皆様をはじめ、関係諸機関の皆様には、本事業の意義をご理解いただき、今後とも変わらぬご協力とご支援を賜りますようお願い申し上げます。

新生児マススクリーニングの 遺伝カウンセリング —拡大にともなう新たな役割—



東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部
認定遺伝カウンセラー 金子 実基子



新生児マススクリーニング（NBS）は、生まれてすぐに検査を行い、遺伝性のものを含むさまざまな病気を早期に見つけ、治療につなげる大切な公衆衛生の取り組みです。近年は対象となる疾患が広がり、より早い段階から医療的な対応が求められるものもあります。

NBSは医療的な意義が大きいです。検査で「陽性」と伝えられた家族は、その後の精査や診断の有無が確定するまでの間に強い不安や戸惑いを感じることがあります。精査の結果、実際に診断が確定した場合には、病気や治療、将来への不安などさまざまな課題に向き合うことになります。一方で、最終的にはその病気ではないと分かっても、不安がしばらく続くことがあります。このような不安や混乱、将来への心配や家族の中での戸惑いなどは「心理社会的影響」と呼ばれ、適切な支援が大切です。

こうした状況で重要な役割を果たすのが「遺伝カウンセリング」です。遺伝カウンセリングは、病気や遺伝に関する情報を分かりやすく伝えるとともに、不安や疑問を安心して話せる場をつくり、家族が直面している状況を理解し、今後の対応や生活について自分たちなりに納得して選択できるような支援するものです。

特に拡大NBSでは、疾患の特徴から、これまでのNBS以上にさまざまな課題が生じることがあります。例えば、子どもの診断と同時に、家族の中で同じ疾患を有する可能性や将来の発症の可能性がわかる場合があります。本人だけでなく家族全体に影響する場合があります。また、発症の時期や症状の程度がはっきりしない疾患もあり、「今は元気だけど、この先どうなるのだろう」という不確かさと向き合うことも少なくありません。

そのため、遺伝カウンセリングでは、検査や結果の詳しい説明だけでなく、診断がつくまでの「待つ時間」に寄り添い、将来の見通しがはっきりしない中で、不安や疑問を共有できる場を提供します。そして、長期的に家族に寄り添い支え続けることが大切です。さらに、必要に応じて専門医や看護師と連携し、地域の支援につなげながら、家族が安心して相談できる環境を整えていくことも重要です。

NBSは子どもの健康を守るための重要な仕組みです。同時に、その過程で生じる心理社会的影響にも目を向け、医療者がチームで家族に寄り添っていくことが求められています。遺伝カウンセリングは、そうした中で家族を支える大切な役割を担います。

脂肪酸代謝異常症国際ネットワーク (INFORM) 会議 京都で開催 「できないこと」より「できること」



東京慈恵会医科大学小児科
大石 公彦



京都で開催された第15回国際先天代謝異常学会 (ICIM 2025) に合わせ、そのサテライトミーティングとして脂肪酸代謝異常症国際ネットワーク (INFORM) の会議が2025年8月31日、9月1日の2日間にわたり開催されました。INFORMは脂肪酸代謝異常症 (FAOD) に特化した国際的な研究・教育ネットワークであり、今回の会議にも世界各国から医師や研究者らが集まりました。

会議では学術プログラムに加え、京都での開催ということもあり、日本の患者さんやご家族を対象としたファミリーセッションが企画されました。新生児マススクリーニングによって早期診断される患者さんが増える中、診断後の長期的な生活支援や自己管理支援の重要性はますます高まっています。準備段階から関わっていた私は、急遽このセッションの同時通訳を担当することになりました。

講師のお一人は、米国のシェフであり、CPT2欠損症のお子さんを育てる父親でもあるグレン・ノフシンガー氏でした。彼が強調されていたのは、「食べられないもの」ではなく「食べられるもの」に目を向けることです。FAODでは食事管理が重要ですが、制限ばかりを意識すると食事そのものが楽しくなくなってしまいます。講演ではベリーやバナナ、豆乳などを用いたスムージーが紹介され、「工夫次第でおいしく、楽しく食べる

ことができる」という前向きなメッセージを伝えてくださいました。

もうお一人の講師である理学療法士のパメラ・タッカー氏は、運動について講演してくださいました。FAODでは運動による筋肉症状への不安から活動を控えがちになることもあります。しかし、彼女が繰り返し強調されていたのは、「運動の目的は競技成績を上げるのではなく、日常生活をより楽にすること」でした。無理を避けながら、自分に合った範囲で身体を動かし、「できること」を少しずつ増やしていくことが大切だということでした。会場には近隣の幼稚園から借りた体操用遊具が置かれ、こどもたちは楽しそうに身体を動かしていました。階段を上る、学校へ通う、友人と遊ぶ。そのような日常の活動を安全に続けるための具体的な工夫が紹介されました。

新生児マススクリーニングによって早期診断される患者さんが増えるなか、私たち医療者は診断や治療だけでなく、その後の生活をどのように支えていくかについても考える必要があります。今回のセッションを通じて、「できないこと」ではなく「できること」に目を向ける姿勢の大切さを改めて学びました。それはFAODに限らず、多くの慢性疾患や希少疾患の患者さんを支えるうえで共通する考え方であるように感じました。

特殊ミルク供給の問題点



日本小児科学会治療用ミルク安定供給委員会委員長（前）
藤田医科大学医学部小児科学
伊藤 哲哉



みなさん、特殊ミルクというものはご存知でしょうか？治療用ミルクとも言いますが、病気の治療のために特別に調合されたミルクのことを言います。新生児スクリーニングで見つかるような生まれつき代謝障害があるお子さんでは、そもそも栄養素の一部が代謝できないため、過剰に摂れば病気になってしまい、足りないと成長できない、ということになり、食事をしっかりコントロールしなければなりません。赤ちゃんは母乳やミルクしか飲めないため、このような嚴重な食事療法を行うために、それぞれの疾患に応じた特別なミルクが作られています。これが特殊ミルクというものです。フェニルケトン尿症という病気ではタンパク質に含まれるフェニルアラニンというアミノ酸が代謝できなくなっています。また、メープルシロップ尿症という病気では分枝鎖アミノ酸という種類のアミノ酸が代謝できません。このような患者さんには、それぞれ、フェニルアラニンが入っていないミルク、分枝鎖アミノ酸が入っていないミルクが作られており、この病気の赤ちゃんたちはそれぞれの病状や成長に合わせて適切な栄養摂取となるよう、特殊ミルクと母乳や普通ミルクの摂取量が嚴重に管理されています。現在、このような特殊ミルクは26品目ほどが供給されており、前述のフェニルケトン尿症用とメープルシロップ尿症用の二つのミルクは処方箋医薬品として薬局で処方され、それ以外のものは特殊ミルク事務局へ申し込むと医療機関へ無料

で配布されるシステムになっています。患者さんの費用負担はほとんどないのですが、国からの補助金は特殊ミルクを作る費用の一部を賄うのみで、多くの部分は乳業会社の社会貢献として成り立っています。欧米には「治療用食品」というカテゴリーで公費負担によりこれらの食品が供給されるシステムがありますが、日本にはこのような制度はなく、供給を企業の社会貢献に依存しています。とても持続可能とは言い難いシステムになっています。また医薬品として流通しているものも、定期的な薬価引き下げによって原価割れの状態となっており、医薬品として製造することは原材料も医薬品基準のものが求められ、製造過程の管理、製品化した後の品質管理などが食品と比べ非常に厳しく、これも乳業会社の負担となっていました。このため、前述のフェニルケトン尿症・メープルシロップ尿症の治療用ミルクも、医薬品としてではなく食品レベルの製品に変更していくことが決定されました。

治療用ミルクは先天代謝異常症などの治療に欠かせないものですが、その供給にはこのような種々の問題点が含まれています。供給に支障が出ないよう、学会や乳業会社、特殊ミルク事務局、厚生労働省難病対策課が連携して、これらの問題に取り組んでいるところです。もし実際に特殊ミルクを使用されているのであれば、その必要性、重要性についてご理解いただき、無駄な使用がないようお気遣いいただければ幸いです。

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
古谷 るふ



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おり、現在は20疾患が対象となり、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、検査陽性者や患者及びその家族が、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「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」を令和5年度に創設しました。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、令和7年度より精度管理に関する支援も行っています。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）と順調に増加しています。令和8年度においても本実証事業により、継続的な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収集と体制整備を進めていくこととしており、その結果を踏まえて、全国展開を目指していきます。あわせて、令和8年度においても、こども家庭科学研究において新たに研究課題を設定し、実証事業と連携しながら科学的知見の蓄積を図ることとしています。

こどもたちの健やかな成長と「こどもまんなか」社会の実現に向け、本取組が円滑に進むよう、引き続き皆様のご理解とご協力を賜りますようお願い申し上げます。

脊髄性筋萎縮症の 新生児マススクリーニング 最適化に向けた医療体制



国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター臨床ゲノム科
荒川 玲子



脊髄性筋萎縮症（SMA）は、全身の筋萎縮を生じる神経筋疾患で、赤ちゃんの頃に呼吸が困難になることから、乳児期に命を落とす重篤な遺伝性疾患の中で最も頻度が高いとされてきました。近年、疾患修飾治療薬（DMT）が使用できるようになり、これらの薬剤は、症状が発症する前に投与開始できれば、重症型の赤ちゃんであっても人工呼吸器を回避し、ひとりで歩けるようになるほどの効果があります。以前は、発症前に診断治療に至れるのは、SMAのある兄や姉がいる場合に限られていましたが、新生児マススクリーニング（NBS）が、家族歴のない児への発症前の治療を可能にしてくれました。

SMAは、こども家庭庁の新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の対象疾患となったことで、神経変性が進行する前の診断治療が実現し、多くのこども達が呼吸器なしで歩けるようになっていきます。NBS後の治療の効果を高めるためには、可能な限り日齢14以内に治療を開始する必要があります。2025年12月に実施した国内7施設を対象とした調査において、家族歴のない赤ちゃんが治療開始した中央値は日齢21でし

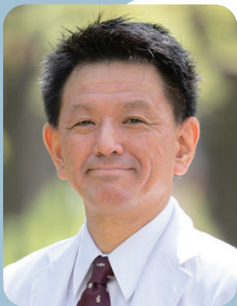
た。治療効果を最大化して、その子の運動機能を引き出すためには、より早い治療介入を可能とする医療体制が必要と考えています。この早期治療を実現するためには、NBSに関わる全ての行程、すなわち、濾紙血の採取・送付、SMA-NBS検査、医療機関への結果報告、家族への連絡、精査医療機関への受診、家族への疾患説明、遺伝カウンセリング、遺伝学的検査の同意、遺伝学的検査、診断確定、治療の説明・同意、治療のプロセスを滞りなく、より速やかに進める必要があります。また早期治療後であっても、筋力が弱いながらお座りや歩行ができるようになることで、これまでよりも早く、なかには赤ちゃんの頃から脊柱側弯や股関節脱臼といった合併症がみられることがあります。治療できる時代になり、新たなリハビリテーションや整形外科管理が必要とされるようにもなりました。

NBSが可能にしてくれた発症前治療を、より効果的にこども達に届けていくための都道府県を越えた広域の多職種連携ネットワークの仕組みを、オールジャパン体制で創っていきたいと願い、活動をしています。

原発性免疫不全症
新生児スクリーニングの
実証事業の進捗状況



防衛医科大学校小児科
今井 耕輔



私たちの体には、細菌やウイルスなどの外敵（非自己）を判別して排除し、自分自身（自己）を守る免疫という仕組みが備わっています。この仕組みが生まれつき正しく働かない病気の総称が、原発性免疫不全症（PID）です。近年では、免疫が「足りない」だけでなく、免疫の「誤作動」によって自分自身を攻撃してしまう自己免疫疾患や過剰なアレルギー、自己炎症を引き起こす病態も含むことが分かり、先天性免疫異常症（IEI）

と呼ばれています。現在では約500もの病型が確認されています。

PID/IEIの中でも特に深刻なのが、T細胞が作られない重症複合免疫不全症（SCID）です。一見健康に生まれても、生後数ヶ月で重篤な肺炎や下痢に襲われ、未治療のままでは1歳前後で命を落とす極めて重い病気です。また、B細胞が作られないB細胞欠損症（BCD）も重篤な疾患であり、未診断では、頻回の細菌感染症で、中耳炎、肺炎、

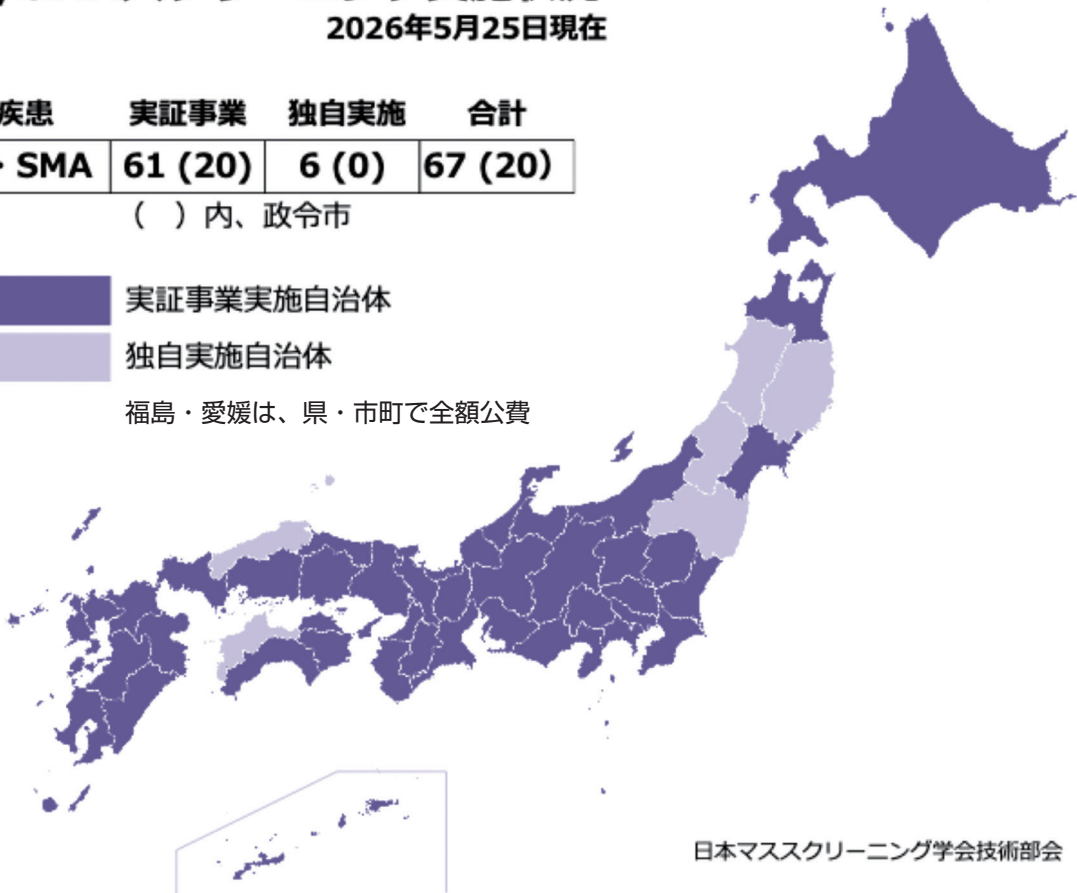
SCID/SMAスクリーニング実施状況
2026年5月25日現在

対象疾患	実証事業	独自実施	合計
SCID・SMA	61 (20)	6 (0)	67 (20)

() 内、政令市



福島・愛媛は、県・市町で全額公費



日本マススクリーニング学会技術部会



敗血症などに見舞われ、腸管ウイルス感染が重症化するリスクもあります。両疾患は、治療法が確立されており（造血細胞移植、免疫グロブリン補充療法）、早期診断での予後の向上が見込まれ、新生児スクリーニングの新規疾患候補として考えられ、こども家庭庁研究班での調査でも高い得点を得ており、早期の公的NBSへの移行が期待されます。

現在、日本は新生児スクリーニングの大きな転換期にあります。最新の検査技術（qPCR法）により、赤ちゃんの足の裏からの微量な血液（濾紙血）を用いて、SCID、BCDを、脊髄性筋萎縮症（SMA）とともに、精度高く測定することが可能となりました。そこで、令和5年度から、こども家庭庁の実証事業として、手上げ方式にて、全国の自治体（都道府県と政令指定都市）に提案し、初年度13府県、令和6年度27道府県、令和7年度38都道府県となり、令和8年度に41都道府県＋福島県・愛媛県（県＋市で全額負担）、とほぼ全国に広がり、残りの自治体も今年度中の予算化を目指しており、日本のどこで生まれても、SCID、BCD、SMAに対して、早期診断、早期治療が行われる体制が構築されました。

日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）では、日本マススクリーニング学会技術者部会と共同で、2020年度から2024年度までの5年間、約138万例の検査結果について、後方視的検討を行いま

した（Nishinosono T, Imai K, et al. 投稿中）。それによると、3,425例（0.25%、約310出生に1例）が再採血、となりました。TRECのみ検査しているアメリカ、台湾では、約250例に1例が再検査となっているため、ほぼ同等の検査結果であると考えられます。そのうち、869例（0.06%、約1,600出生に1例）が精密検査となり、その中から典型的SCID：15例、BCD：16例、DiGeorge症候群、FONN1ヘテロなどのT細胞欠損症（TCD）：9例が発見され、計：40例：約3.5万人に1人が、TCDあるいはBCDとして、同定されました。全例が、適切な治療を受け、SCID患者も全例生存となっています。実証事業実施地域で、事業開始前後の比較をしてみると、事業開始前77%だったものが、開始後3ヶ月で、98%に達しました。無償化の効果がはっきりと示され、1日も早い公費スクリーニングへの組み込みが求められるところです。今後も、令和7年度成育疾患克服等総合研究事業において、乾燥濾紙血プロテオーム解析によるNBS開発研究が採択されており、京都大学八角高裕教授を中心に取り組まれています。治療可能、予防可能な免疫疾患も139疾患が含まれており、好中球異常症の慢性肉芽腫症や、血小板減少、難治性湿疹を伴う、Wiskott-Aldrich症候群や、CD40L欠損による高IgM症候群などが含まれており、研究の進展が期待されます。

副腎白質ジストロフィーの スクリーニングについて 現状と課題



岐阜大学大学院医学系研究科小児科学
岐阜大学高等研究院科学研究基盤センター
川合 裕規



副腎白質ジストロフィー（ALD）は、*ABCD1* 遺伝子の変異により極長鎖脂肪酸が体内に蓄積し、中枢神経系の脱髄と副腎不全を引き起こすX連鎖性の遺伝性疾患です。男性患者では小児から成人まで幅広い年齢で発症し、最も頻度が高く重篤な小児大脳型は発症後数年で寝たきりになる難病です。新生児マススクリーニング（NBS）の意義は、発症前の早期診断に基づく綿密なフォローアップ体制（図1）を構築し、大脳型や副腎不全の兆候を早期に捉えて適切なタイミングで治療介入（造血幹細胞移植やホルモン補充療法）を行うことで、重篤な症状の発現を阻止することにあります。

ます。すでに米国や台湾、オランダ等で導入が先行しており、ミネソタ州などの報告では大脳型の進行阻止や死亡率の低下といった成果が得られています。国内では2021年の岐阜県や愛知県での導入を皮切りに、現在では全国20県以上で有償検査として実施されています。

一方で、NBSの拡大により課題も浮き彫りになってきました。ALDは遺伝子型と病型が必ずしも相関せず、いつ、どういった症状で発症するかを予測することが困難です。また病原性がはっきりしない「意義不明なバリエーション（VUS）」がNBSを通じて多数発見されています。発症リスク

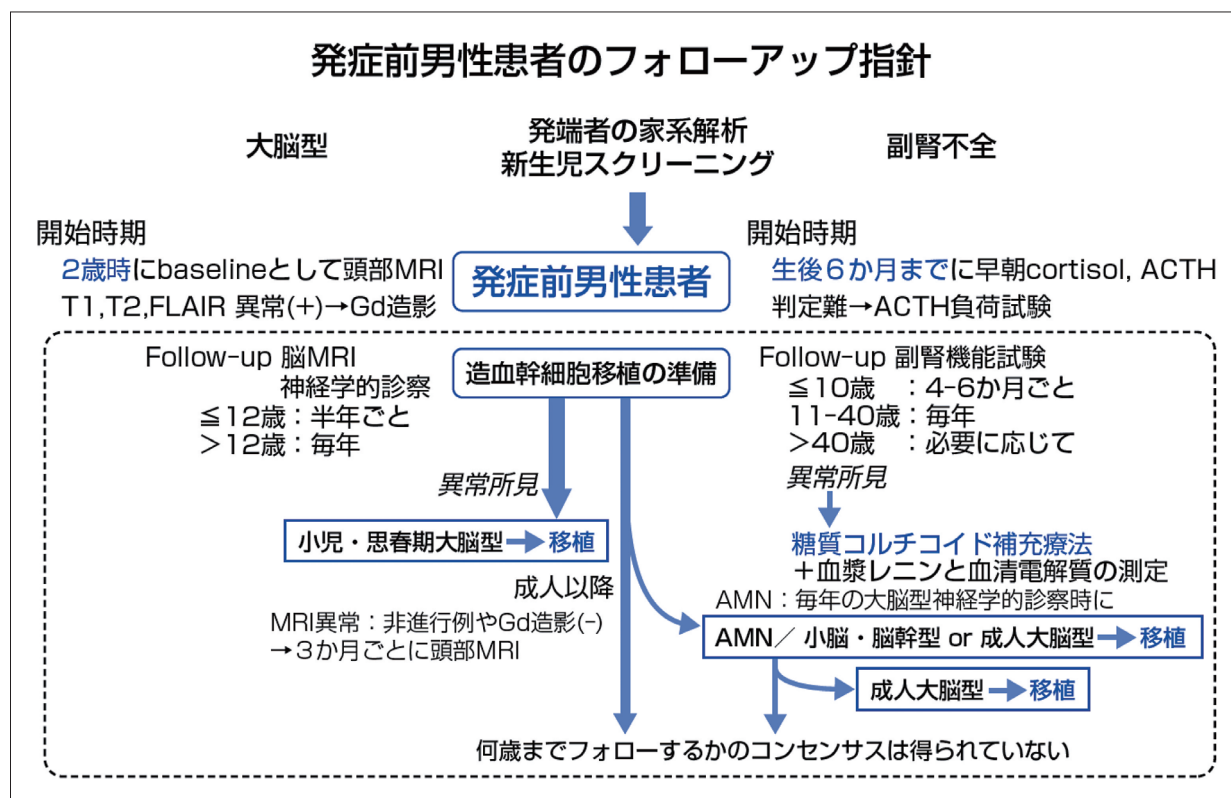


図1 発症前男性患者のフォローアップ指針



が不確実な状況下で、幼い子どもに全身麻酔下でのMRI検査や採血を強いることになり、長期にわたる心理的、身体的、経済的な負担を招くことが国内外で共通の課題となっています。

この課題に対処するために、当施設では極長鎖脂肪酸値の経時的な推移をモニタリングして病原性を評価するアプローチを行っています。この評価により発症リスクが低いと判断される児に対しては、検査の間隔や内容を変更したり、場合によっては経過観察のみへ移行するなど、段階的かつ患者負担に配慮したフォローアップ基準の作成を検討しています。国際的には「The Grey Zone

Project」が展開されており、ろ紙血中C26:0-LPC値に基づいて発症リスクを3段階に層別化することで医療介入を軽減する枠組みが試行されています。現在当施設でも血中C26:0-LPC測定法を確立し、複数のバイオマーカーを用いてより信頼性の高い指標を作成できないか検討を進めています。まずは18歳までの発症リスクが高い大脳型と副腎不全の臨床症状の発現を確実に抑止していくことで、将来的に公費対象疾患として認定されるような検査となるよう、体制整備を進めてまいります。



東北地区の取り組み： 東北地区新生児マススクリーニング コンソーシアム（すくねっと）

東北大学 SiRIUS（医学イノベーション研究所）医学創生研究部
東北大学病院小児科
和田 陽一



東北地区では全国に先んじて少子化が急速に進行しています。出生数減少に伴う新生児マススクリーニングへの影響として、検査1件当たりの固定費負担の増加だけでなく、検査担当者の経験の蓄積や熟練化に対する障壁になるなどの懸念があります。そして、実施母体である行政機関や、精密検査・診断・治療・長期フォローアップに携わる医療機関など、様々なステークホルダーへの波及も容易に想像できます。つまり、少子化によって新生児マススクリーニングが受ける影響に対しては、自治体、検査機関、医療機関、そして一般の方々などが一体となって連携し、それぞれの立場を知り、最適解を求めていく必要があります。

以上の背景のもと、2023年4月に東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム「すくねっと」が設立されました。すくねっとは、各県の小児科、産婦人科、検査機関、行政担当部署が、顔の見える関係を築き、情報や経験の共有、最新知識のアップデートを継続的に行うための枠組みとしての任意団体です。年1回のフォーラムを通じて、各県の現状や課題を共有するだけでなく、症例検討、マススクリーニングが陽性だった

保護者さんからの講話、遺伝カウンセリング、ヒールカット採血のコツなど、マススクリーニングに関する分野横断的なトピックを取り上げて、皆で学ぶ機会を設けています。回を重ねるごとに、東北地区における関係者の絆が深まり、マススクリーニングへの意識が高まり、連携が強化されていることを実感しています。

すくねっとの活動を通じて、現代の少子化の潮流を、制約や縮小のような負の側面として受け止めるだけではなく、広域のネットワークの契機となりうるきっかけとして、質向上に繋げることもできるのではないかと感じています。迅速かつ丁寧な再検査および精密検査への対応、きめ細かいフォローアップ体制の構築、追加検査や高度医療への繋ぎやすさなど、より良い仕組みづくりに取り組むことは、子どもひとりひとりを、その取り巻く環境を尊重することではないでしょうか。すくねっとのような地域横断的な取り組みは、これからの新生児マススクリーニングのフレームワークを考えるうえで、ひとつの選択肢なのかもしれません。

新生児拡大スクリーニングの公費化： 沖縄県の取り組み



琉球大学大学院医学研究科育成医学講座
知念 安紹



沖縄県において新生児拡大スクリーニングの公費化は緊要の課題でした。本県が抱える現状課題には、①出生数の減少（従来の1.7万人から2018年を境に減少へ転じ、2024年には1.2万人へ急減）、②高い婚姻率・離婚率や生涯未婚率の上昇に伴う多子世帯の減少、ならびに長男出生希望する昭和高齢世代の減少、ワンオペ育児の増加、③世帯収入の低さ（全国平均545万円に対し、本県は300万円未満が全体の約5割）という3つの大きな背景があります。

そのため、検査料が自己負担のままでは受検率が低迷することが懸念されていました。これを打破すべく、2021年7月の「九州・山口・沖縄新生児拡大スクリーニング推進会議」の設置を契機に、県内5団体（沖縄県医師会・沖縄県産婦人科医会・沖縄産科婦人科学会・沖縄県小児科医会・沖縄小児科学会）が結束し、2022年3月に沖縄県議会議長および沖縄県知事へ陳情書を提出しました。さらに2023年4月には、同5団体により一般社団法人沖縄こども先進医療協議会（略称：O-CHART）を設立。希少疾患の医療と研究を推進する会・CRcARID（クレアリッド）とも連携し、同年6月から検査費用自己負担での新生児オプションスクリーニング〔対象疾患：脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）、ファ

ブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ・Ⅳ・Ⅵ型、副腎白質ジストロフィー（ALD）〕を開始しました。当初は契約参加する分娩取扱医療機関が全体の48%（29施設中14施設）に留まり、1年4ヶ月間の参加件数も5,290件と厳しい状況でしたが、この期間に1名のSMA患者を発見。早期の遺伝子治療により、現在は独歩が可能なまでに回復しています。

こども家庭庁による2024年の実証事業（SMA・SCID）開始は、大きな転機となりました。県の事業として導入すべきか、沖縄県こども未来部子育て支援課と中西浩一教授による協議を重ねた結果、同課の働きかけにより、出生数減少に伴う予算の余剰と予算再編成、さらには財政課の協力を得ることができ、2025年4月より待望の「新生児拡大スクリーニングの公費化」を実現することができました。2023年6月から2025年12月までの実施結果として、累積参加人数は18,721名に達し、SMA3名やALD1名の早期診断に繋がっています。

全国では東京都や群馬県など公費化の自治体はまだ一部に留まります。地方の財政事情は一様ではありませんが、一つの命を救う本取り組みが、沖縄県の一つの参考例として、全国の自治体で展開されていくことを切に願います。

災害に強い検査室を目標とした BCP（事業継続計画）の取り組み

一般財団法人宮城県公衆衛生協会保健衛生部
技術参事兼保健衛生課
阿部 弘美



【はじめに】

BCPとは、“Business Continuity Plan”の略で、事業継続計画と言います。自然災害やパンデミックなどの非常事態時においても、企業が事業を継続できるように、もし中断しても早期復旧ができるようにするための方法や手段をまとめた計画のことです。宮城県公衆衛生協会では、東北地区の広域にわたり新生児マススクリーニング（NBS）を受託していることから、非常事態時でも検査を継続及び早期復旧する必要があると考え、災害に強い検査室を目標としたBCPの策定に取り組んでいます。

【BCPを策定するための対策を導き出す】

当協会の所在地である宮城県は、約30年に一度は大地震が発生するといわれる地域であることや、東日本大震災の被災経験から、地震を想定し

た被害をリストアップし、そのリスクを検討しました。停電や機器の破損による測定の停止、交通機関の停止による検体到着の遅延や出勤困難、通信障害による緊急連絡の困難などが挙げられ、これらが検査に与える影響を、NBSのスケジュール、受付から報告までのルーチンワーク、検査項目と測定機器の関係性などについて、平時と非常事態時を比較し、どのような対策が必要であるかをさらに検討しました。

NBSのスケジュールから、初回検体の検査着手は日齢10を前提とし、可能な限り早急に、最長でも4日以内での復旧を目指すことにしました。そのためには、迅速な通電と電力の確保、測定機器の防災対策等が必要であると結論づけました。

【災害に強い検査室を目標とした対策】

考え得た対策から、非常用発電装置（図1）、



図1 非常用発電装置



図2 大型測定機器に設置した免震装置

免震装置（図2）、耐震処理、無停電電源装置の設置を行いました。また、電気自動車や安否確認システムの導入、検査員の教育訓練を実施して人員不足に備えました。更には、復旧に長期間を要する場合に備え、NBSを行っている他施設との相互支援協定を締結しました。

【今後の課題】

想定外の事象にも対応できるよう対策を拡大すること、自治体との連携、BCPに対する理解不足

の解消や形骸化させないシステム作りなどが今後の課題です。

【おわりに】

東北地区NBSの要としての社会的責任を果たすため、今後もBCPに取り組み続けて参ります。そして、生まれてきた赤ちゃんの命を未来に繋げるために、希少疾患の早期発見・早期治療の一助となるよう、検査員一同尽力して参ります。

ムコネットTwinkle Daysより

ムコネットTwinkle Days
中井 まり



私は先天性代謝異常症ムコ多糖症Ⅱ型の患者の母です。

27年前、自動車会社に勤務していた私のもとに長男が生まれました。

妊娠9か月に満たずの出産でしたので、肺が未熟で少しの間NICUでお世話になりました。

元気に退院できたものの、体が硬く、生まれて間もないのに首が座っているような感覚で、長女を出産した時と明らかに違いました。

生後5カ月から預けた保育所の先生や親族からも、体の硬さやお昼寝ですぐ起きて泣くなどの指摘を受けますが、かかりつけや定期健診の医師に何度相談しても正常の範囲と言われ、私は長男の異常を認識しながら、異常と正常の間に挟まれて大変苦しい毎日を過ごしました。

長男が2歳の時に保育所の先生の機転で「ムコ多糖症Ⅱ型」と診断されました。

診断されたことで、疾患の特性上体が硬く、気管が狭いために睡眠時に無呼吸を起こしていると分かり、寝かせる際はなるべく気道が開くよう心がけました。

何よりこれでやっと治療が受けられる、前に進めると思っていましたら、進行性で命にかかわる大変な病気なのに治療薬がありません。

何とかしなくてはならないとインターネットで検索すると、骨髄移植で病気の進行が止められる可能性を知り、移植を希望しますが、家族の誰も長男とHLAが一致しません。

母親の私は何の役にも立たないのです。

また毎年、同病の子どもたちが亡くなっていることを知りました。

成長する長男は膝を曲げて腰を突き出すように歩き、ゼーゼーと呼吸が激しくて息苦しい様子で、お昼寝で呼吸が止まる、お遊戯で腕が上がらないなど、次々と症状が現れているのですが、治療してあげられない状況が続きました。

そのような中、長男のことから骨髄バンクにドナー登録してくださった方が見ず知らずの患者さんに骨髄提供をされたと知り、わが子だけのために、骨髄バンクの活動を続けることでわが家と同じように苦しんでいる患者さんのお役に立てると知りました。

2004年のことです。

長男が5歳の時に大学病院の医師から海外で始まった治験を勧めていただき、渡米してテキサスこども病院の治験に参加しました。



2004年テキサスこども病院での治験参加

自分の子どもを薬の実験台にするなんて考えられない！という人もいましたが、では他にどうすればよいのでしょうか？

試験は二重盲検と言うもので、毎週点滴で投与されるのですが、毎回新薬を投与するグループ、新薬とプラセボを交互に投与するグループ、プラセボだけを投与するグループに分かれます。

治験責任者を交えた説明を受けた帰りに、アメリカ人の患者さんが毎週新薬投与グループに入ったようで治療薬の効果を実感されていると話してくださいました。

その後、長男は少し進行しているように感じましたが、乗り越えました。

治験参加1年後から半年間、新薬の毎週投与が始まり、その時は私も渡米して一回目の投与に付き添いました。

また、治験参加中に日本テレビの取材を受けました。そのドキュメント番組が2005年5月に放送されたことから、たくさんの方々が日本のドラッグ・ラグ問題を考えて行動されました。

世界的バンドネオン奏者の小松亮太さんは、チャリティーライブを開催され、20年以上経った今も募金活動に協力してくださっています。

湘南乃風さんは、ライブツアーでドラッグ・ラグ問題を訴えてくださり、横浜アリーナで患者支援ライブを実現されました。ファンのみなさんは、「ムコ多糖症」の診断技術として新生児スクリーニングの導入と実施を求めてくださいました。

たくさんの方のお力を借りて、私は長男や患者さんご家族とともに厚生労働副大臣に要望書をお渡ししました。

長男が治験に参加したムコ多糖症Ⅱ型治療薬「エラブレース」は、2007年10月に日本で承認され、当時の舩添要一厚生労働大臣は、「海外で承認された新薬が日本で使えるようになるまで平均4年かかっているものを、この5年間でアメリカと同じ1年半にする」

と公約されました。

治療薬のおかげで同病の子どもたちが成長出来るようになりました。

生きられるようになりました。

ただ毎週点滴で治療薬投与を続けていても治りません。

進行してしまう症状には手術や検査で様子見を続けています。

そして、2021年3月日本で中枢神経の進行抑制に効果のある新薬イズカーゴが先駆け審査指定制度で承認されました。

薬に関するさまざまな仕組みが変わってきていることを実感しています。

長男は今のままでは何も変わらないと言い、自ら臨床試験に参加して毎週大学病院に通っています。

これまでずっとムコ多糖症が新生児マススクリーニングに入ることを願ってきました。

2005年アメリカの治験から帰国後に参加した研究会で、スクリーニングのろ紙血検査に協力しました。

2008年「大阪府先天代謝異常等検査事業廃止案」撤回を求める要望書を提出しました。

その後、当時の橋下徹知事は事業継続の上、大



2005年研究会ろ紙血協力

阪市では検査を拡大されています。

2014年から公的事业として実施されているタ
ンデムマススクリーニングにムコ多糖症が入るも
のと思っていましたが、未だに実現されていま
せん。

2015年小児科学会でムコ多糖症の子どもたち
を見つけてくださいとお願いしました。

同じ年に読売テレビの取材を受けました。
SMA脊髄性筋萎縮症の治験を始めるにあたり、
患者さんが見つからないと言う内容です。

治療薬のない難病を新生児マススクリー
ングで早期診断されるような登録制度があれば
すぐに治験が始めるのにとおりました。

SMAは2024年より実証事業が始まってい
ます。

遺伝子治療薬ゾルゲンスマの効果はすばら
しいです。

その後も活動や学会などで学ぶ機会を頂い
ています。

2021年3月に承認された新薬イズカーゴを
赤ちゃんの時から投与を続けているムコ多糖
症Ⅱ型重症型の患者さんが、軽症型と同じよ
うに成長さ

れています。

2023年6月少子化対策・こども政策の抜本
強化として、新生児マススクリーニングが政
府の施策に初めて明記されました（大浦敏
博先生）

2024年2月豊中市へ拡大新生児マススク
リーニング要望書を提出（ムコネットTwinkle
Days）

2025年10月LC-MS/MSの技術と二次スク
リーニングのグリコサミノグリカン定量検査
の開発、遺伝カウンセラーのオンライン対応（日
本マススクリーニング学会）

検査精度の向上と擬陽性の問題が解決に向
かっています。

2026年2月日本マススクリーニング全国
ネットワーク会議演者（ムコネットTwinkle
Days）

拡大新生児スクリーニングに関わられてい
るみなさまのご尽力に心より感謝を申し上げ
ます。

2026年3月日本ゲノム医療推進機構が発
足しました。

さまざまな難病やがんが革新的医療によ
って治る時代に進みますように、新生児スク
リーニング新時代に期待します。



2002年骨髓バンクニュース

新生児マススクリーニング検査

愛知県
N. R.



5年前、娘を出産しました。無事に産まれてほっとして産院で入院生活を過ごしてしまいましたが、少し哺乳力が弱くミルクも少し飲んですぐに寝てしまう…という状態でした。まだ産まれたてだからと心配しすぎず退院したその夜、38℃を超える発熱でまた産院に入院しました。

次の日も熱が下がらず大きな病院に転院、原因はなんだ？といろんな検査をして入院している時、新生児マススクリーニング検査を行っている大学病院より連絡があり「重症複合免疫不全症（SCID）」の疑いがあるため、すぐに来てくださいとのことでした。

頭が真っ白のまま言われるがまま救急車に乗って転院し、入院生活が始まりました。大学病院では免疫不全の疑いで迅速に対応、管理してもらい、おかげで重度の感染症にはならず体調も落ち着きました。遺伝子検査結果によりSCIDが診断されました。まだ体が小さかったので5ヶ月ほど入院して身体を少しでも大きくして、そこから臍帯血移植をしました。移植を待つ間はクリーンルームで過ごし、免疫力がほぼない娘に触れる立場として、清潔に気をつけ、とことん消毒をして過ごす日々がとても怖かったです。その後、無事に移植が成功し生後8ヶ月でやっと家に帰って来ることができました。その時の喜びは今でも鮮明に覚えています。今現在5歳になり、まだ内服薬

や心配事は沢山ありますが、元気に保育園に通って楽しく日常生活を送ることができています。家族みんなで“普通”に過ごせることの幸せを実感しています。

恥ずかしながら当時の私は、「新生児マススクリーニング検査」のこと自体あまり認識しておらず、産院で任意の検査の希望を聞かれ、有料でしたが軽い気持ちで申し込みました。受けたことすら忘れていたほどでしたが、あの時の判断のおかげで感染も軽度で済んで、今命があると思うと本当に受けてよかったと思っています。治療にあたって下さった大学病院のチームの方々、新生児マススクリーニング検査を広めてくださっていた皆様のおかげで娘は助かりましたので、本当に感謝でいっぱいです。

現在は無償化になっていて、同じ病気の子が早期発見できたという話を聞いて大変嬉しく思っています。娘の免疫不全の型は珍しくて日本で5人目だと言われ、誰もが知っている病気ではないので、当時は調べても全然情報がなくてとても不安な日々でした。私達家族の経験が、ほんの少しでも誰かの役に立てたらなと思います。最後まで読んでいただきありがとうございます。



メープルシロップ尿症の 治療薬を望む患者の現状

日本メープルシロップ尿症の会 藤原 和子
娘（患者） 栗山 可菜子



新生児マススクリーニング通信をお読みの医療関係者の皆様には、日頃より大変お世話になっております。ここ数年新生児スクリーニングNW会議に参加させていただく機会があり、先生方が研究や検査に真摯に取り組まれている姿に接するたびにわが子の病気が告げられた当時のことを思い出します。

MSUD（メープルシロップ尿症）の患者数は少なく日本国内でまだ100名に達していません。一方患者数が500名以上のPKU（フェニルケトン尿症）では近年治療薬が登場し、患者さんを取り巻く環境が大きく変化しています。そのような中で生活するMSUD患者の近況と率直な思いをご紹介します。

【患者本人の近況】

4月に小学校へ入学した娘の子育てに奮闘中のMSUD患者、可菜子です。

私の両親は「食事に制限があっても一般的に食べられているものには挑戦してみる」という考えで育ててくれました。私自身も「普通の人ができることはできる限りやってみよう」という思いで生きてきました。そのため進学や就職など人生の節目では、「ここまで頑張れた」と感じてきました。

7年前、娘を妊娠し出産準備をしていた際、母の育児記録を読み返しました。そこには37年前に新生児マススクリーニングで病気が発見され、早期に治療へつないでいただいた経緯が記されており先生方に改めて深い感謝の気持ちを抱きま

した。

娘は食物アレルギーもなく何でも食べられる元気な子です。私が肉や魚、卵などを食べられないことも理解しており「ママは皮なら食べられるよね」と鶏肉の皮を分けてくれることもあります。一方でお菓子を「半分こしよう」と勧めてくれることもあります。しかし35歳を過ぎた頃から体調管理が以前より難しくなり、少量でも積み重なると発作につながることもあります。実際この数年で数回体調を大きく崩し点滴のお世話になりました。

PKUには画期的な治療薬が誕生し大きな希望となっています。MSUDとPKUでは創薬の難しさが異なることは理解していますが、羨ましさを感じることもあります。それでも、いつの日かMSUDにも新たな治療法が生まれることを願いながら、スクリーニングで見つけて頂き、支えてくださる皆様への感謝を胸にこれからもMSUDと共に歩んでいきたいと思っています。



栗山可菜子家族

第52回日本マススクリーニング学会 学術集会のご報告

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
伊藤 哲哉



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)で開催させていただきました。名古屋での開催は4回目で、前回開催から25年以上が経過し随分と久しぶりになってしまいましたが、私が大学を卒業し小児科教室に所属した時の小児科教授であった元名古屋市立大学小児科学教授、学長の故 和田義郎先生、学生時代に講義や実習でびくびくしながら指導を受けた元名古屋市立大学産婦人科学教授、鈴木薫先生というお二人の恩師に続いて学会長を務めさせていただくことができ、大変光栄に思っております。

マススクリーニングの分野は、遺伝子治療薬など新しい治療法や検査法の開発によって、近年、著しく発展しております。重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症の2疾患が実証事業として公費化に向けた準備が進められ、行政をも巻き込んだ対応も進んでおります。このような中、今回の学会は、「変革の時、我々は何をすべきか？」をテーマに開催させていただきました。

本学会は例年8月～9月に開催されておりますが、昨年は4年に一度開催される国際先天代謝異常学会が日本先天代謝異常学会の主催により9月

に京都で開催されました。このため、本学会の開催を1か月ほど遅く設定することとなり、学会開催のピーク時期と重なってしまったため会場確保が困難で、少々手狭な会場設定になってしまいました。この結果、患者会ブースの設置ができず、患者会のみなさまのご参加もご遠慮いただくことになってしまいました。この場をお借りしてお詫び申し上げます。

会場には約400名の参加者を数え、特別講演、招請講演、4分野でのシンポジウムでそれぞれのエキスパートの先生方に変な興味深いお話を伺いました。一般演題、ポスター発表とも多くの応募をいただき、企業共催のセミナー、シンポジウムも多数企画できました。手狭な会場でしたが却って演者との距離が近くディスカッションも活発に行われ、大変実りある学会となったと思っております。

本年は国立成育医療研究センターの窪田満先生を会長に9月に川崎市で開催の予定です。患者会ご家族の参加も可能とのことですので、お時間が許せば足をお運びいただければと思いますし、引き続き本学会の活動についてご留意いただければ幸いです。

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



このたび、第53回日本マススクリーニング学会学術集会を、2026年9月18日(金)、19日(土)の2日間、川崎市の武蔵小杉にある川崎市コンベンションホールで開催させていただくこととなりました。

今回の学会のテーマは「私を見つけて～あかちゃんのこえがきこえますか」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。

ここで重要なのは、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ということです。通常のサイエンスよりも、患者さんご家族の幸せに直結する必要があるのです。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と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、「あかちゃんのこえをきく」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。まず、特別講演として、こども家庭庁母子保健課長の田中彰子先生にご講演をお願いしました。二つ目の特別講演は、ホスピタルクラウンの大棟耕介さんをお願いしています。シンポジウムは二つ企画しています。一つ目は、地域行政から見たNBSということで、各自治体の行政職の方々にお

話させていただきます。二つ目は、「あかちゃんの声を聞く」というタイトルで、新生児科医、技術者、看護師、臨床遺伝カウンセラー、チャイルドライフ・スペシャリストの皆さんにシンポジストをお願いしています。学術集会の最後に「キワニスドール・ワークショップ」を企画しています。患者会の皆様と一緒に、楽しい時間を過ごせればと思っています。

会員の皆様と一緒に、新生児マススクリーニングの本質を見直す、貴重な時間となればと思っています。たくさんの方々に武蔵小杉にお越しいただきますよう、心からお待ちしております。



診断のその先を支える医療



藤田医科大学医学部小児科学
中島 葉子



今回、福井大学医学部客員教授の重松陽介先生からバトンをいただきました。重松先生とは、私が大学院生の頃に医用マスペクトル学会で初めてお会いしたのではないかと思います。以来20年近く、学会でお会いするたびにお話をさせていただき、質量分析について多くを学ばせていただいています。

1977年に全国で始まった新生児マスクリーニングは、故・北川照男先生らにより基盤が築かれ、その後、山口清次先生らによるタンデムマス法の導入によって、より多くの病気を早期に見つけられるようになりました。「診断すること」だけでなく、「その後の人生を支えること」が新生児マスクリーニングの大切な役割であるという先生方の考えは、今も私の診療の根底にあります。

私は一般病院で初期研修と小児科研修を行った後、海外留学を目指して大学院に進学しました。名古屋市立大学小児科の伊藤哲哉先生から勧めていただいた、抗てんかん薬とアシルカルニチンプロファイルに関する研究が、この分野に入るきっかけでした。大学院ではタンデムマス質量分析を勉強し、その後、オランダへ留学して核酸代謝や分子遺伝学を学びました。帰国から半年後、現在勤務している藤田医科大学小児科へ、伊藤哲哉先生とともに異動することになりました。伊藤先生の異動に伴い、多くの先天代謝異常症の患者さんも藤田医科大学病院に通院されるようになりました。当時は先天代謝異常症の診療経験がある若手

小児科医はおらず、発熱や代謝不全で受診する患者さんについて、当直医から最初に相談を受ける立場でした。夜間や学会出張中でも、いつ連絡が来てもすぐ対応できるよう、常に医療携帯を気にして過ごしていたことを覚えています。

そのような救急対応から定期受診まで、実際の患者さんの診療を通じて強く感じたのは、「日常生活を支えること」の大切さでした。先天代謝異常症では、毎日の食事療法や、感染症にかかったときの自宅での初期対応など、生活そのものが治療になります。医学的に正しいことを説明するだけではなく、家族が無理なく続けられる形で伝えることが重要だと感じています。私自身、ちょうど同じ頃に2人の子育てをしていました。毎日の献立を考えるだけでも大変なのに、タンパク質や脂質の量を計算しながら食事療法を続けることは、自分には到底できないと思いました。長年、食事療法を続けておられるお母様方を本当にすごいなぁと思って見ていましたし、今でも患者さんやご家族から多くのことを学ばせていただいています。

治療目標の基本は、「患者さんの健やかな成長と発達」です。そのうえで現在、特に大切だと考えていることは、適切な治療を行いながら、家族の負担を減らすことと、先天代謝異常症の救急対応ができる若手医師を育てることです。食事療法については、院内で栄養士さんと協働し、できるだけわかりやすく、継続しやすい方法を一緒に考えるよう心がけています。また、現在生まれてき



た赤ちゃんが成人になるまで支援を続けるためには、医療者側も次の世代を育てていかなければなりません。現在の職場に異動して12年が経ち、今では2名の若手小児科医が先天代謝異常症を専門的に学び、救急や重症患者さんの診療の第一線で頑張ってくれています。希少疾患で専門医が少ない中、次の世代へ診療を引き継いでいけることに大きな意味を感じています。患者さんが回復し、ご家族とともに笑顔になれる瞬間は何より嬉しいことですが、その喜びや、ときには悲しみを分かち合える仲間がいることの大切さも、年齢を重ねるほど実感しています。

近年は、遺伝子治療など高度先進医療の進歩により、治癒に近い状態を目指せる疾患も増えてきました。治療後も支持療法や長期的なフォローは

引き続き必要です。一方で、新生児マススクリーニングはスクリーニング検査であるため、偽陽性や、将来発症するかどうか分からない状態、成人期まで症状が出ない可能性のある疾患なども見つかります。そのため、「病気かもしれない」という情報が、ご家族に過度な不安や生活上の制限を与えないよう配慮することも大切だと思っています。新生児マススクリーニングとは単に病気を見つける制度ではなく、「見つかった子どもと家族の人生を支えていく仕組み」であるべきだと考えています。必要な患者さんには迅速に治療を行い、過剰な医療や負担を減らしながら、子どもたちとご家族の日々の暮らしを支え、一緒に成長を見守っていく。そのような医療を、これからも目指していきたいと思っています。



後 記

「新生児マススクリーニング（NBS）通信」No.22をお届けいたします。

今号は、新生児マススクリーニングが大きな転換期を迎える中で、行政、検査、臨床、研究、地域、そして患者家族の立場から、NBSの現在地とこれからの課題を考える内容となりました。対象疾患の拡大が進む一方で、検査精度、診療体制、遺伝カウンセリング、長期フォローアップ、患者家族への支援など、制度を支える多くの期待と課題がより具体的に見えてきたと感じます。

巻頭言では、日本小児科学会会長の滝田順子先生より、NBSが「病気を早く見つける」ことにとどまらず、診断を受けた子どもとご家族が適切な医療、療育、生活支援につながるための最初の入り口であることをお示しいただきました。NBSは、「赤ちゃんの未来への最初の贈り物」という言葉は、本事業の原点をあらためて思い起こさせるものでした。こども家庭庁母子保健課長の田中彰子先生からは、SCIDおよびSMAを対象とした実証事業への参加自治体が増えていることや、全国展開に向けた取り組みをご紹介いただきました。また、厚生労働省難病対策課長の山本博之先生からは、小児慢性特定疾病対策、医療費助成、自立支援、移行期医療、特殊ミルク提供など、診断後の生活を長く支える制度についての取り組みをご紹介いただきました。

マススクリーニング研究・活動の紹介では、外部精度管理の実施状況と、タンデムマス法により発見された患児の登録・追跡調査結果をご報告いただきました。検査の質を保つための日々の精度管理と、発見されたお子さんの長期的な経過を把握する仕組みは、NBSの有用性を正しく評価し、より良い制度につなげるための重要な基盤であることを改めて再認識できました。また、遺伝カウンセリングに関するご寄稿では、拡大NBSに伴って生じる不安や不確実性に対し、家族に寄り添いながら情報提供と心理社会的支援を行うことの大切さを教えていただきました。脂肪酸代謝異常症国際ネットワーク（INFORM）会議の報告における、「できないこと」より「できること」に目を向けるというメッセージは、疾患をもつ子どもたちの生活を支えるうえでとても大切な視点であると感じました。一方、特殊ミルクの供給体制については、治療に不可欠なものでありながら、企業の社会貢献に大きく依存している現状が示され、現状に対する強い危機感を共有していただきました。持続可能な制度設計の必要性を考えさせられます。

拡大スクリーニングに向けた取り組みとしては、こども家庭庁からは実証事業の進捗状況のご報告や、SMA患児により早く治療を届けるための医療体制についてのご寄稿、SCIDの実証事業進捗のご報告、副腎白質ジストロフィーのスクリーニングから見えてきた検査・診療体制の現状と課題をご報告いただきました。さらに、各地区のNBSの現状と課題として、東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム、沖縄県における拡大スクリーニング公費化、宮城県教習衛生協会での災害に強い検査室を目指したBCPの取り組みをご紹介いただきました。地域ごとの工夫や課題は、全国でも共有できる内容で大変参考になりました。

本号でも、患者家族の皆さまから貴重なご寄稿をいただきました。ムコネットTwinkle Daysの中井まりさんからは、ムコ多糖症の診断、治療、そしてNBS拡大への願いについて、長年の歩みとともにご紹介いただきました。愛知県のN.R.さんからは、新生児マススクリーニングをきっかけに診断を受けたご家族の経験を、当時の心境や現在までの日々の生活への思いとともに共有いただきました。また、日本メープルシロップ尿症の会の藤原和子さん、MSUD患者で娘さんの栗山可菜子さんからは、これまで食事療法に向き合ってきた様子や新しい治療法を切望するお気持ちを寄稿いただきました。皆さまの率直な言葉は、制度や医療を考える私たちにとって何より大切なメッセージであり、心より感謝申し上げます。

今回のリレーエッセイは、いつも頼もしい中島葉子先生にご寄稿いただきました。NBSで見つけた命を、その後どのように支えていくのか、そして次の世代へ医療をどうつないでいくのかを考えさせられる温かい内容でした。次のバトンがどなたに繋がるのか、楽しみにしています。



新生児マススクリーニング通信 No.22

発行日 2026年 7 月10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 但馬 剛)

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



私を見つけて

あかちゃんのがきこえますか



第53回
日本マススクリーニング学会
学術集会

2026年9月18日(金)・19日(土)

会場 川崎市コンベンションホール 会長 窪田 満 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター 総合診療部

運営事務局：株式会社インターグループ 〒107-0052 東京都港区赤坂3-3-3住友生命赤坂ビル6F TEL：03-5549-6915 FAX：03-5549-3201 E-mail：Jsns53@intergroup.co.jp

<https://jsns53.umin.jp/index.html>



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