

拡大新生児マススクリーニング検査の状況について

一般財団法人 大阪市環境保健協会 検査部 部長 酒本 和也 さけもと かずや

拡大新生児マススクリーニング（拡大NBS：Newborn Screening）は、従来の新生児マススクリーニング（NBS）に加えて、ライソゾーム病（LSD；Lysosomal Storage Disease）など、より多くの疾患を早期に発見するための検査です。現在、多くの自治体や医療機関で導入が進んでおり、対象疾患の数も年々増加しています。治療可能な疾患の早期発見と早期介入が期待されています。大阪市環境保健協会でも大阪市をはじめ滋賀県、和歌山県、奈良県、京都府の医療機関からの検査依頼を積極的に受入れ、検査を実施しております。今回は、大阪市環境保健協会における拡大NBS検査の状況を紹介致します。



1 はじめに

日本では1977年に公費負担により、全国的なNBSが導入され、現在では“先天代謝異常症”と“内分泌疾患”などの20疾患を対象に早期発見と治療を目的として実施されています。近年では、公費負担のNBS検査とは別に希望者の費用負担ではありますが、LSDなどの希少疾患を対象とした拡大NBS検査が行われております。これにより、より多くの疾患が対象となり早期に適切な医療を受けることが可能となりました¹⁾。

2 拡大NBS：日本の状況

日本における拡大NBS検査は、ここ数年で急速に普及が進んでいます。自治体や医療機関ごとに対象疾患や実施体制に差はあるものの、全国的に導入地域が広がっています。一部自治体では公費による拡大NBSの実施も始まっており、今後さらに対象地域や対象疾患の拡大が期待されます。

①：LSDスクリーニングの国内現状について（表1、図1）

本資料は、日本マススクリーニング学会技術部会による調査結果であり、2025年10月27日現在の情報に基づいています。

LSDとは、細胞内の小器官ライソゾームに存在する分解酵素の遺伝的欠損により、本来分解されるべき物質（脂質、ムコ多糖など）がライソゾーム内に蓄積し、細胞の機能障害や臓器障害を引き起こす遺伝性代謝疾患の総称です。ファブリー病、ゴーシェ病、クラッペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・Ⅳ型・Ⅵ型・Ⅶ型、ポンペ病、酸性スフィンゴミエリ

ナーゼ欠損症など10疾患が含まれます。

現在、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型およびⅡ型が多数の自治体（概ね50）で検査対象となっています。ゴーシェ病については25の自治体でスクリーニングが行われています。また、実施自治体数は限定的ではあるものの、ムコ多糖症Ⅳ型・Ⅵ型・Ⅶ型、クラッペ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症なども一部地域で検査されています。

当協会では、上述した10疾患すべてについてスクリーニングを実施しております。

全国で使用されている検査試薬は主に2種類であり、蛍光基質4-メチルウンベリフェリルを用いた酵素活性測定法（4-MU法）に基づくエンザプレートLSDが11施設、液体クロマトグラフィータンデム質量分析を用いた酵素活性

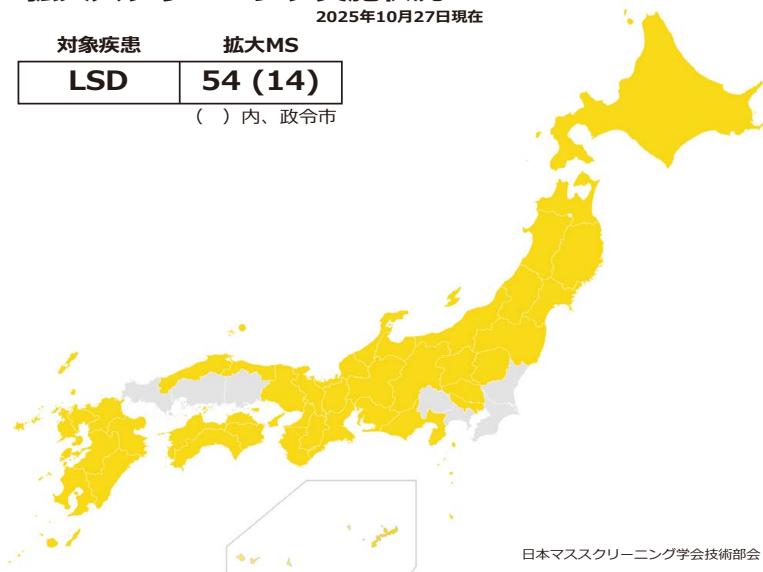
表1 各疾患の略称一覧

PID	原発性免疫不全症
SMA	脊髄性筋萎縮症
FD	ファブリー病
PD	ポンペ病
GD	ゴーシェ病
KD	クラッペ病
ASMD	酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症
MPS1	ムコ多糖症Ⅰ型
MPS2	ムコ多糖症Ⅱ型
MPS4	ムコ多糖症Ⅳ型
MPS6	ムコ多糖症Ⅵ型
MPS7	ムコ多糖症Ⅶ型
ALD	副腎白質ジストロフィー
ADA	アデノシンデアミナーゼ欠損症

拡大スクリーニング実施状況

2025年10月27日現在

対象疾患	拡大MS
LSD	54 (14)
	() 内、政令市



実施自治体数（黄色で表示）

疾患	実施地域 (全54自治体中)
FD	48※
PD	54
GD	25
MPS1	54
MPS2	54
MPS4	11
MPS6	11
MPS7	6

※ 48中5自治体は男性のみ

使用検査キット

製品名	使用施設数
エンザプレートLSD	11
NeoLSD MSMS	12

図1 ライソゾーム病（LSD）スクリーニング実施状況

※当学会・技術部会として、自治体、新生児スクリーニング実施機関を対象にして、開始時期、検査実施機関、対象疾患が確認できた調査結果を記載しています。病院間契約で実施されている拡大スクリーニングも含まれます。
(出典：日本マススクリーニング学会技術部会調査結果 2025年10月27日現在)

測定法（LC-MS/MS法）に基づくNeoLSD™ MSMS試薬が12施設で導入されています²⁾。

対象疾患ごとのスクリーニング実施施設数については、図2に示すとおりです。ファブリー病の検査は全国24施設において実施されています。ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型およびⅡ型の検査は27施設で行われています。ゴーシェ病に関しては14施設が対応しています。また、ムコ多糖症Ⅳ型およびⅥ型は6施設にて実施され、ムコ多糖症Ⅶ型、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症ならびにクラッペ病については当協会検査施設を含む2施設にて検査が実施されています³⁾。

②：LSDスクリーニングの国内検査実績について

2025年7月に、拡大マススクリーニングの実施状況に関する調査が実施されました（図3）。本調査は、全国におけるLSD検査受検者数の現況を把握することを目的としています。回答が得られた施設数は22施設であり、そのうちLC-MS/MS法を導入している施設は12施設、4-MU法を採用している施設は10施設でした。調査対象期間は2020年度から2024年度に設定されており、4-MU法については高感度蛍光プレートリーダーを導入した時期以降の集計となっています。

受検者数は2020年以降徐々に増加傾向を示しており、2024年までの5年間に於いて疾患別の受検者数は、ファ

対象疾患集計

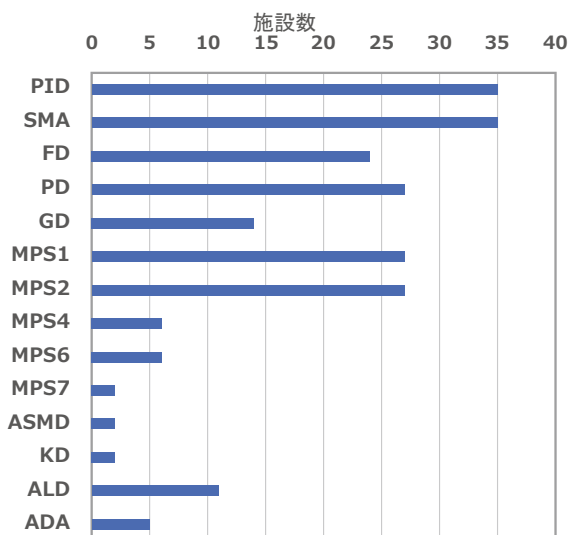
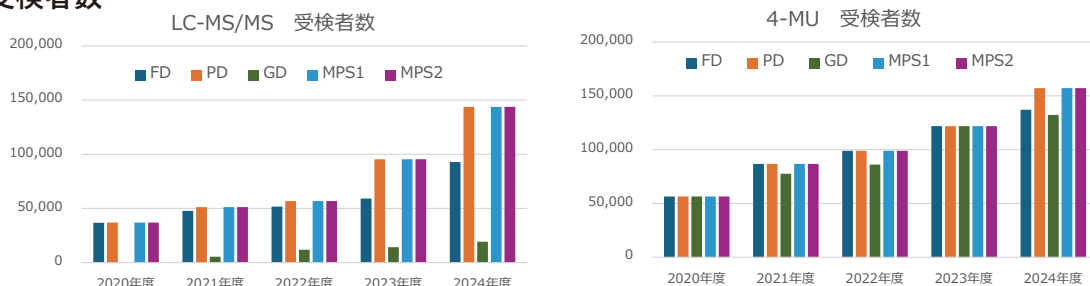


図2 疾病別のLSDスクリーニング実施施設数

※当学会・技術部会として、自治体、新生児スクリーニング実施機関を対象にして、開始時期、検査実施機関、対象疾患が確認できた調査結果を記載しています。病院間契約で実施されている拡大スクリーニングも含まれます。
(出典：日本マススクリーニング学会技術部会調査結果 2025年10月27日現在)

ブリー病約79万人、ポンペ病約90万人、ゴーシェ病約52万人、ムコ多糖症Ⅰ型約90万人、ムコ多糖症Ⅱ型約90万人となっております⁴⁾。

1) 受検者数



2) 対象5年における合計受検者数および測定方法の割合

		FD	PD	GD	MPS1	MPS2
合計受検者数		789,168	905,219	525,117	905,219	905,219
測定法の割合	LC-MS/MS法	36.5 %	42.4 %	9.7 %	42.4 %	42.4 %
	4-MU法	63.5 %	57.6 %	90.3 %	57.6 %	57.6 %

回答施設数：22施設

調査対象時期：2020年度～2024年度

採用検査法（1st検査）：LC-MS/MS 12施設，4-MU 10施設

4-MUは高感度蛍光プレートリーダーを用いた時期からの集計

図3 全国のLSD検査の受検者数の状況

出典：こども家庭科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）

「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」調査結果 2025年8月

研究代表者 但馬 剛

一般社団法人日本マススクリーニング学会 技術部会長 石毛 信之

3 大阪市環境保健協会における拡大NBS検査の状況と実績

大阪市環境保健協会におけるLSD検査の実施状況をご紹介します。

拡大NBSに関連する検査受託契約については、各医療機関と検査機関との間で個別に締結されます。LSD検査の対象疾患数は以下の通りです。大阪市内の医療機関では10疾患を対象とし、滋賀県・和歌山県・奈良県の医療機関では

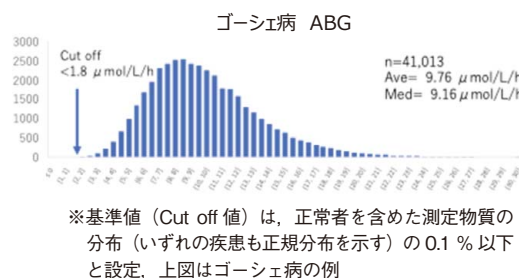
7疾患、京都府の医療機関では6疾患を対象として検査を実施しています。

LSD関連10疾患につきましては、各疾患の基準値に則して判定を進めます（表2）。初回検査時に著しく低い数値を認めた場合には、医師への相談の上、再採血や精密検査による追加評価を行うことがあります。

表3に、2024年度拡大NBS検査実績についてお示しいたします。対象地域は、大阪市、和歌山県、滋賀県、京都府、

表2 疾患別判定基準値（初回検査測定時）（2025年12月現在）

疾患名	測定物質	基準値 ($\mu\text{mol/L/h}$)
ボンベ病	GAA	$\text{GAA} \leq 1.1$
ムコ多糖症Ⅰ型	IDUA	$\text{IDUA} \leq 2.0$
ムコ多糖症Ⅱ型	I2S	$\text{I2S} \leq 2.0$
ムコ多糖症Ⅳ型	GALNS	$\text{GALNS} \leq 0.3$
ムコ多糖症Ⅵ型	ARSB	$\text{ARSB} \leq 2.0$
ムコ多糖症Ⅶ型	GUSB	$\text{GUSB} \leq 12.5$
ファブリー病	GLA	$\text{GLA} \leq 3.3$
ゴーシェ病	ABG	$\text{ABG} \leq 1.8$
クラッペ病	GALC	$\text{GALC} \leq 0.7$
酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症	ASM	$\text{ASM} \leq 1.9$



※初回検査時に著しく低い数値を認めた場合には、医師への相談の上、精密検査または再採血による追加評価を行うことがある
（出典：（一財）大阪市環境保健協会 臨床検査課）

表 3 2024 年度 拡大新生児マススクリーニング検査実績（大阪市・和歌山県・滋賀県・京都府・奈良県）

検査項目	PD	MPS1	MPS2	MPS4	MPS6	MPS7	FD	GD	KD	ASMD
件数	15,957						12,244	5,726		
再採血数	4 (0.025)	20 (0.13)	1 (0.006)	3 (0.019)	9 (0.056)	11 (0.069)	16 (0.13)	1 (0.017)	5 (0.087)	1 (0.017)
要精査数	2 (0.013)	2 (0.013)	1 (0.006)	0 (0.0)	1 (0.006)	2 (0.013)	4 (0.03)	1 (0.017)	1 (0.017)	0 (0.0)

※カッコ内の数字は、スクリーニング実施件数の合計に対する要精査件数の割合（％）

奈良県となります。ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅳ型、Ⅵ型、Ⅶ型は計 15,957 件を検査しました。ファブリー病は 12,244 件、ゴーシェ病、クラッペ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症は 5,726 件の検査を実施しております。各疾患の再採血件数および精密検査件数の詳細は、表 3 をご参照ください。

また、要精密検査対象者につきましては、大阪公立大学の濱崎先生、または医誠会国際総合病院の酒井先生へ精密検査を依頼しております。

4 検体の安定性

通常、血液検体は血液ろ紙（DBS:Dried Blood Spot）に採取、保管されます。検体の安定性について、試薬キット（NeoLSD™ MSMS kit）を用いて測定された酵素活性残

存率（％）の保存後経日変化をご紹介します（試薬キット添付資料より抜粋）（図 4）。

医療機関（採血）から検体が郵送により検査施設へ到着する日数を 5 日間と想定して、保管期間 5 日における温度・湿度が LSD 活性に与える影響は以下の通りです（図 4 赤枠で表示）。

- 4℃では、酵素活性が最大 20％低下します。
- 21℃（湿度 25-70％）では、最大 20％の活性低下が認められます。
- 27℃（湿度 40％）では、最大 30％の活性低下が認められます。
- 35℃（湿度 80％）では、20～60％の活性低下が認められます。

実測値として 2022 年 5 月から 2024 年 12 月までの

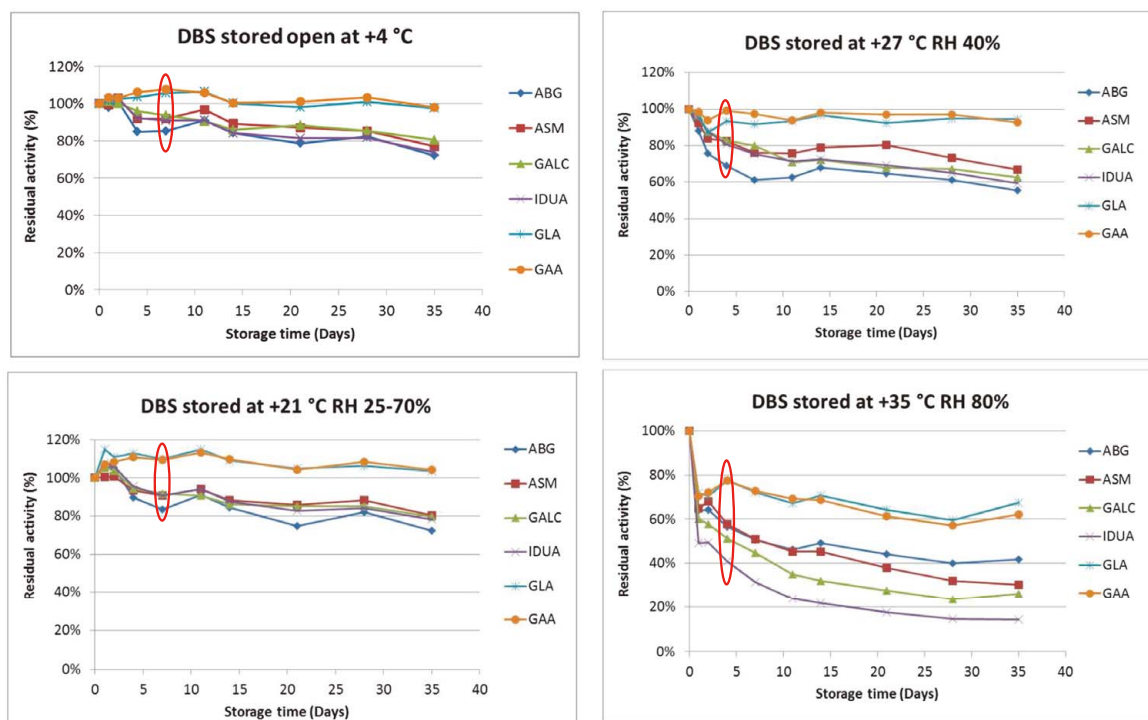


図 4 DBS の保存条件の違いによる酵素活性残存率の経日変化（試薬キット添付の資料より抜粋）

※赤枠は保管5日目の残存酵素活性を示す（出典：NeoLSD™ MSMS kit 英語版添付文書より）

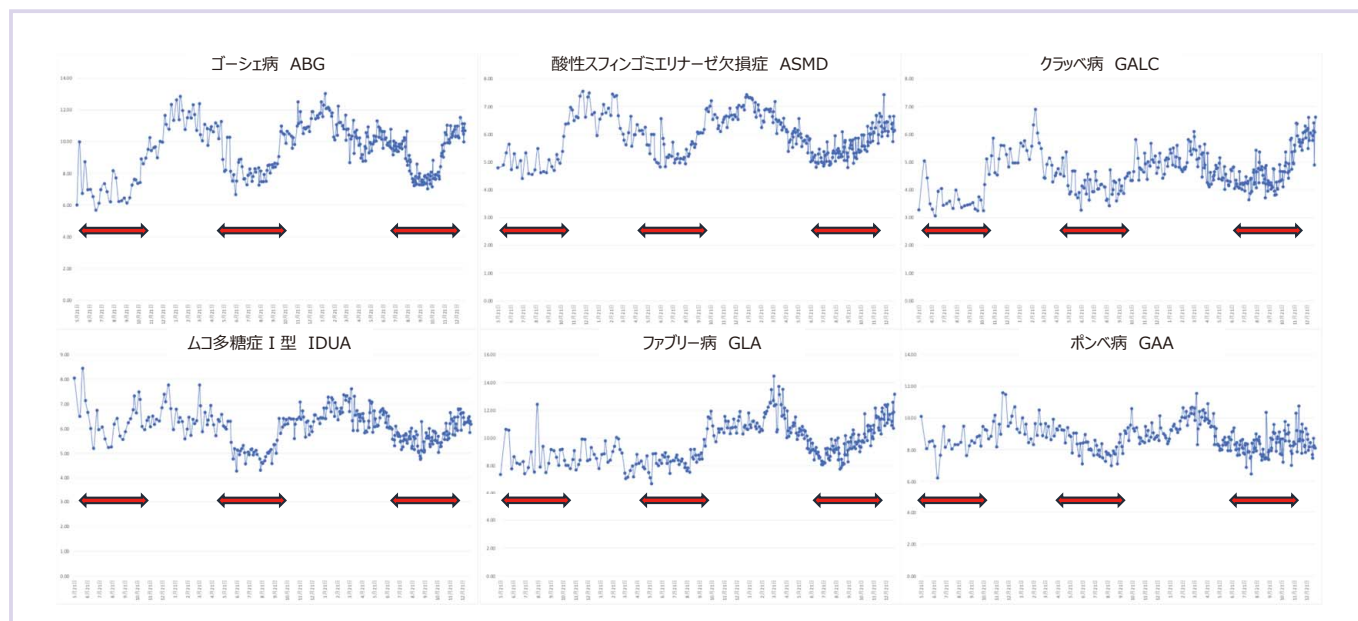


図5 2022年5月～2024年12月における対象疾患の測定物質平均値の季節変動
※縦軸は測定物質質量，横軸は測定日，赤色の矢印は夏季の期間を示す。

検体平均値の時系列推移を確認しますと、冬季（低温・低湿度）と比較して、夏季（高温・高湿度、赤棒表示）の測定値は低下傾向を認めます⁵⁾ (図5)。

測定値に影響する要因として、高温・高湿度環境下での保管は酵素活性を低下させ、偽陽性スクリーニング結果のリスクを高めます。本結果より、検体の保存について長期保存には、試料を-20℃で保管し、湿気を遮断することが推奨されます。DBSの保管および輸送条件には十分な注意が必要となります。

5 外部精度管理

LSD検査における精度管理については、内部精度管理として、測定ごとにキット付属のコントロールを使用して日内変動および日差変動を管理しております。一方、外部精度管理については、国内に該当するプログラムが存在しないため、アメリカ疾病予防管理センター（CDC）が主催する精度管理プログラムに参加しています。具体的には、システム全体の性能評価を目的とした技能試験（PT: Proficiency Testing）および分析精度自体を評価する精度試験（QC: Quality Control）に定期的に参加しています。

6 さいごに：拡大NBS検査の今後の課題

拡大NBSの普及が期待される一方で、検査精度の向上と体制整備が重要です。対象疾患の増加に対応するため、偽陽性・偽陰性の低減、二次検査体制の強化、新たな測定

技術やバイオマーカーの導入、さらに国内での外部精度管理システムの整備が求められます。

文 献

- 1) 大浦敏博: "日本マススクリーニング学会～50年の歩みと今後の展望", 日本マススクリーニング学会誌, **33** (3), 9 (2023).
- 2) 日本マススクリーニング学会: "ライソゾーム病 (L S D) 都道府県拡大マススクリーニングの実施状況", <<https://www.jsms.gr.jp/contents04-02.html>>, (accessed 2026-03-01).
- 3) 日本マススクリーニング学会: "NBS検査機関別拡大スクリーニング実施状況サマリ", <<https://www.jsms.gr.jp/contents04-02.html>>, (accessed 2026-03-01).
- 4) 吉田真一郎, 花井潤師, 石毛信之: "拡大新生児マススクリーニングの現状報告～ライソゾーム病～", 日本マススクリーニング学会誌, **35** (2), 173 (2025).
- 5) 前博克, 篠塚直樹, 福土勝: 乾燥ろ紙血ライソゾーム酵素の保存安定性の検討, 日本マススクリーニング学会誌, **33** (1), 67 (2023).

著者略歴

1988年 日本医療学院専門学校 臨床検査学科 卒業
1988年 財団法人 大阪市環境保健協会 検査室 入職
2008年 財団法人 大阪市環境保健協会 検査室 主査
2014年 一般財団法人 大阪市環境保健協会 検査室 室長補佐
2015年 一般財団法人 大阪市環境保健協会 検査室 室長
2018年 一般財団法人 大阪市環境保健協会 臨床検査課 課長
2023年 一般財団法人 大阪市環境保健協会 検査部 部長
現在に至る。

〈所属学会〉

日本マススクリーニング学会

〈学会活動〉

日本マススクリーニング学会 理事 (2023年8月～)

日本マススクリーニング学会 評議員

日本マススクリーニング学会 技術部会 副部会長

日本マススクリーニング学会 認定部会 認定部会委員

日本マススクリーニング学会 精度保証システム委員会

精度保証システム委員会委員

日本マススクリーニング学会 渉外広報・国際交流委員会委員