

病気を発症前にみつける
新生児マス・スクリーニング事業とは

新生児マス・スクリーニング（先天性代謝異常症等検査）とは、生まれた赤ちゃんに検査を行い発症前に治療を開始することで、発達遅滞や突然死などを防ごうとする事業です。日本では1977年から実施されています。



これまでフェニルケトン尿症などの6疾患が対象となっていました。2011年3月の厚生労働省通達により新検査方式であるタンデムマス法が全国で導入されるようになり、日本で生まれるすべての赤ちゃんがおよそ20疾患について症状を予防できるようになりました。

重症複合免疫不全症（SCID）は、検査機材 real time-PCR 法を導入することにより、確実に早期診断・治療により命を救うことができる病気です。アメリカでは既におよそ半分の州で、ヨーロッパや台湾などでも新生児マス・スクリーニングが始まりつつあります。

当会では、子どもの命を守るために、重症複合免疫不全症(SCID)が新生児マス・スクリーニング対象疾患となるよう、検査機材の導入を強く望んでいます。

作成

わたしたちは新生児マス・スクリーニングの普及を応援しています

PIDつばさの会
先天性代謝異常症札幌市北海道家族交流会
先天性代謝異常症のこどもを守る会

メディカルアドバイザー 今井耕輔先生（東京医科歯科大学小児科）

2014年 9月

発症前に診断できれば、症状を防ぐことができます

重症複合免疫不全症(SCID)



Journal of Allergy and Clinical Immunology 2007年10月号表紙より

新生児マス・スクリーニングにより、
感染症罹患前に発見することが重要です

重症複合免疫不全症(SCID)とは？

What's SCID (Severe combined immunodeficiency)?

Q. 重症複合免疫不全症(SCID)とはどのような病気なのですか？

A. 免疫機能が働かず、生後数週間から繰り返し感染症に罹るようになります。細菌・真菌・ウイルス等すべての病原体に対する抵抗力がありません。このため早期診断、早期治療が行われないと1歳まで生きるのは難しいとされています。

Q. 治療法はあるのですか？

A. 早期診断されれば、抗菌剤を投与したり、ガンマグロブリンを定期的に補充することにより感染症を予防することができます。また、乳児期早期に造血幹細胞移植（骨髄移植、臍帯血移植）を受けて免疫機能を再構築できれば、高い確率で根治も期待できます。

Q. どの病院にかかっても速やかに診断されますか？

A. いいえ、一部の専門家でないとなかなか診断ができません。そのため、新生児マス・スクリーニングで早期に病気を見つけてあげることがとても大切なのです。

Q. 日本でも重症複合免疫不全症(SCID)の新生児マス・スクリーニングは実施されていますか？

A. いいえ、診断・治療体制はありますが、新生児マス・スクリーニングを行うための検査機材はまだ全国に導入されておらず、公的な検査の対象にはなっていません。早急にスクリーニング対象疾患となることが望まれます。

