

2025.10.4 (土)

第52回 日本マススクリーニング学会 学術集会 シンポジウム4

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

新生児スクリーニングの実施状況報告

ー検査の立場からー

宮城県公衆衛生協会

北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

東京都予防医学協会

栗原 愛

花井 潤師

石毛 信之



第52回日本マススクリーニング学会学術集会

The 52nd Japanese Society for Neonatal Screening

COI 開示

筆頭発表者名： 栗原 愛

第51回日本マススクリーニング学会学術集会の定める
利益相反に関する開示事項はありません

SMAと新生児マススクリーニング

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: **SMA**)

- *SMN1*遺伝子の異常によって脊髄の運動神経細胞が変性・消失し、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患
- 発生率：約2万出生に1人前後
- 新規治療薬の有効性は早期治療で劇的に高まる (**発症前の治療が理想**)



新生児マススクリーニング (newborn screening: **NBS**) による
早期発見・早期治療の実現が期待されている

自治体毎のSMA-NBS実施状況

日本の自治体数

47都道府県+20政令指定都市

→ 全部で**67自治体**

2025年6月2日時点

- 実証事業に参加 … 58自治体
 - 拡大NBSとして独自実施 … 9自治体
- } 67自治体

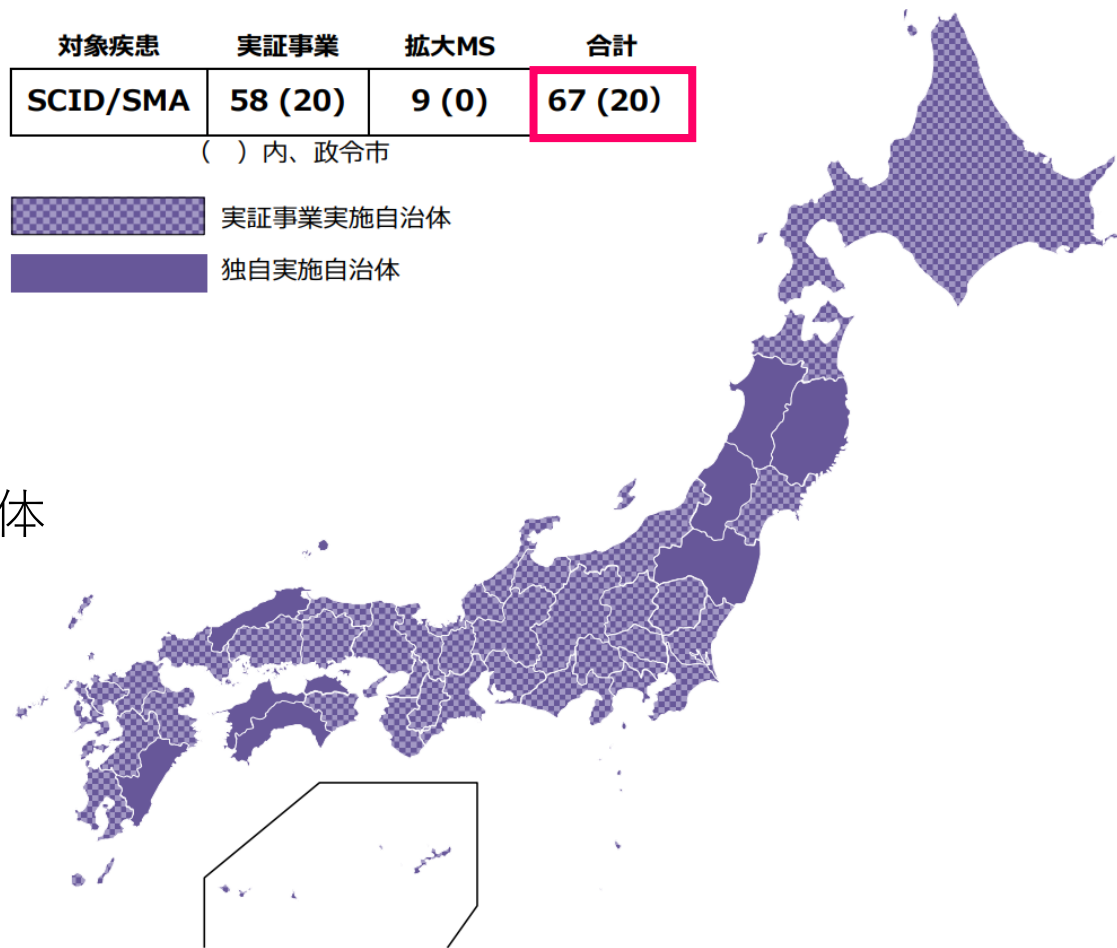
ちなみに

2023年度の実証事業参加 … 21自治体

2024年度の実証事業参加 … 36自治体

対象疾患	実証事業	拡大MS	合計
SCID/SMA	58 (20)	9 (0)	67 (20)

() 内、政令市



2025年度に入り、どの自治体で出生しても
SMAスクリーニング検査を受検できる体制となった

全国の拡大NBS実施状況調査

● 2025年7月 公費NBS検査機関へ向けたアンケート調査を実施

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」研究代表者 但馬 剛
一般財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

調査項目

実施体制, (外部委託の場合)検体の送付状況, 使用キット, カットオフ値,
年間検査数, 再採血数, 精査数, 発見患者数

調査期間

定量PCR検査において、TREC/KREC/SMN1を同時測定するキットを
使用し始めた時期以降から2025年3月末までの各年度の実施状況

(※積水キット使用グループでは、一部、旧キットでの集計が混在)

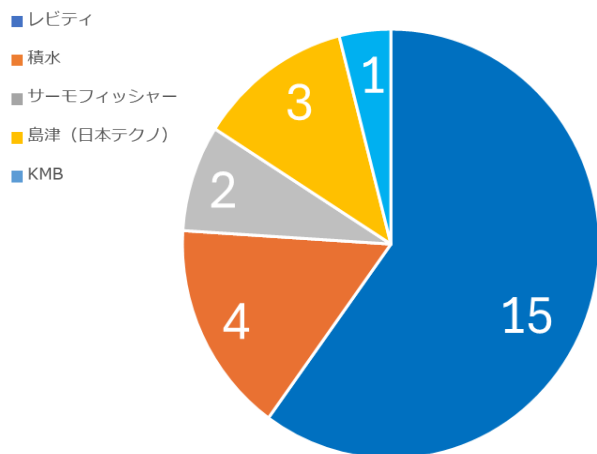
一部キットの旧品と現行品
とで、結果の出方に差があ
ることが判明していたため

67の全自治体分を網羅する回答をいただきました。
ご協力いただいたNBS検査機関の皆様にあらためて感謝申し上げます。

国内で使用されているSMA-NBS検査キット

使用している
検査機関数

- ① レビティ社（レビティ）：NeoMDx …15 機関
- ② 積水メディカル社（積水）：NeoSMAAT T/K/S … 4 機関
- ③ サーモフィッシャー社（サーモ）：TaqMan SCID/SMA Plus Assay … 2 機関
- ④ 島津SDC社（島津）：TKSneoFinder … 3 機関
- ⑤ KMB社（KMB）：TREC/KREC/SMA 自施設開発試薬 … 1 機関



(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査より)

どのキットも、**定量PCR法**で
TREC/ KREC/ SMN1を同時測定

日本マススクリーニング学会主催の外部精度管理試験では、
全機関がSMAの検査判定に関し適切な結果報告がなされていた

各キットごとの検査状況と特徴

製造元	レビティ	積水	サーモ	島津	KMB
使用している検査施設数	15	4	2	3	1
自治体数	25	21	4	6	11
うち外部委託自治体数	3	9	0	0	5
単位	Ct値	copies/μL	Ct値	copies/μL	copies/μL
ろ紙血サイズ	φ 3.0 or 3.2mm	φ 1.5mm	φ 3.2mm	φ 3.0 or 3.2mm	φ 1.5mm
カットオフ(再検)	設定なし	設定なし or <668	設定なし	設定なし or <100	<200
カットオフ(即精査)	>31.24	0 or <668	>31.24	0 or <100	増幅なし
特徴	Ct値で判定	唯一、DNA抽出過程がないキット	Ct値で判定	反応試薬がPCRプレートに固相化されている	内在性DNAは測定せず、SMN1のコピー数で代用

計 17自治体

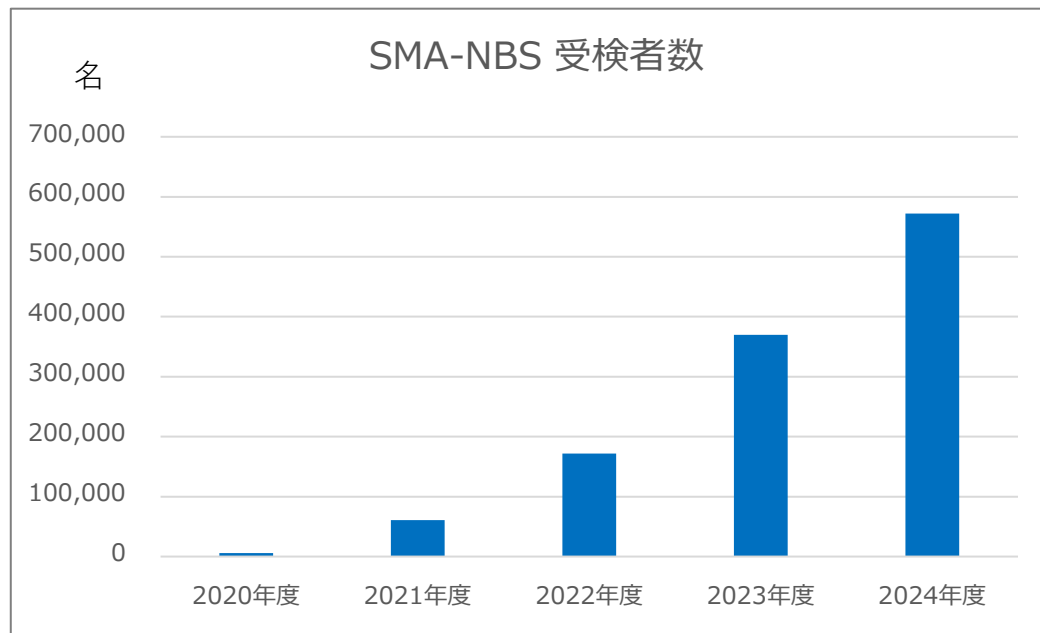
Φ3mm→1.5mm
約 ¼ の血液量

標的遺伝子量が少ないと
Ct値は↑, コピー数は↓

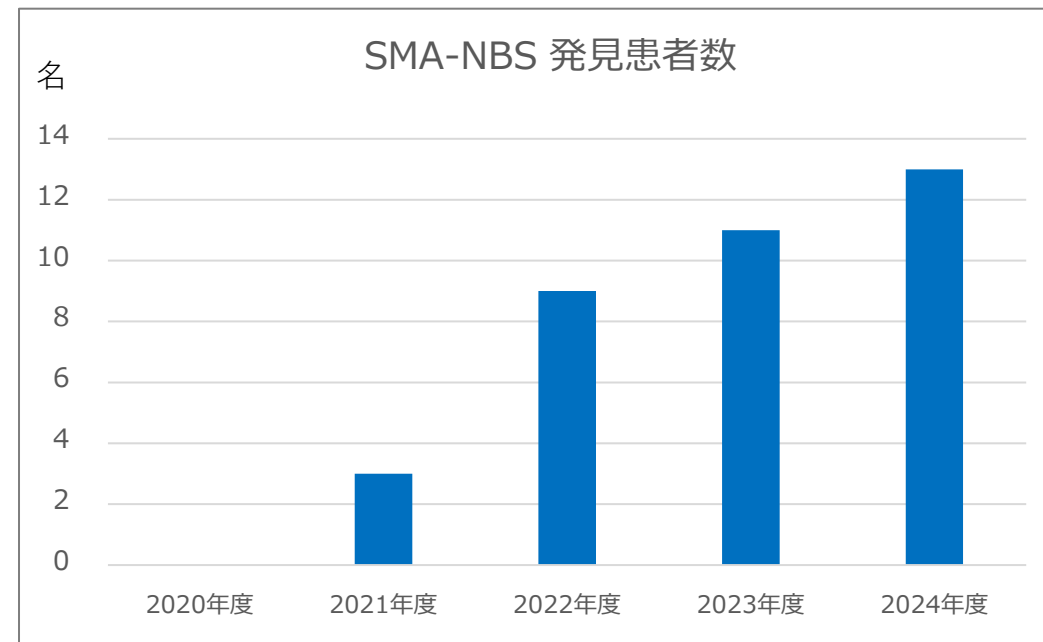
(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査より)

- 公費NBSとは別の検査機関へ検査委託している自治体数: 17 (全体の約 ¼)
- 使用するキットによって、単位もろ紙血サイズも大きく異なる

全国のSMA-NBSの実績



(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査より)

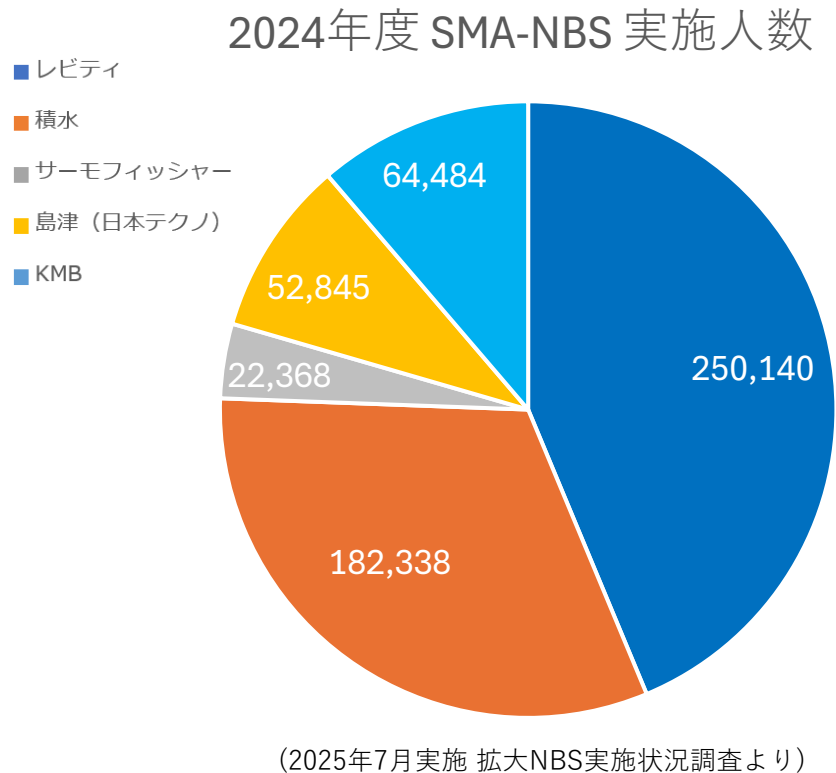


(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査集計結果より)

● 延べ**118万629名**が受検し、**36名**の患者が発見された

➡ **約 1 / 33,000 の頻度**

2024年度 SMA-NBSの実績



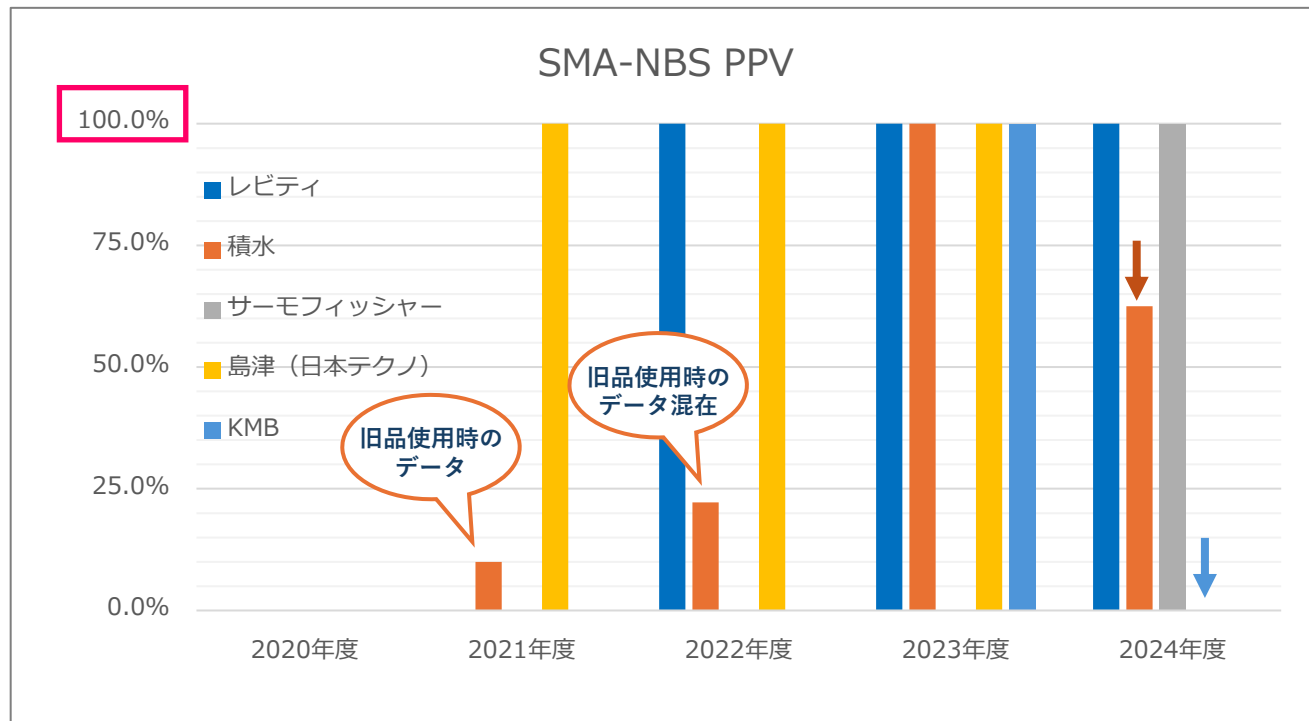
● 延べ57万2175名が受検し、**13名**の患者が発見された

➡ 約 **1 / 44,000** の頻度

2024年度の出生数67万6,061名
(厚労省 人口動態統計より)

➡ 全体の83%をカバー

検査結果の陽性的中率(PPV)



キット	対象者数	2020年度	2021年度	2022年度	2023年度	2024年度
レビディ	陽性	0	0	6	5	7
	発見患者	0	0	6	5	7
積水	陽性	0	10 (0)	9 (1)	1	8
	発見患者	0	1 (0)	2 (1)	1	5
サーモ	陽性	0	0	0	0	1
	発見患者	0	0	0	0	1
島津	陽性	0	2	1	1	0
	発見患者	0	2	1	1	0
KMB	陽性	0	0	0	4	1
	発見患者	0	0	0	4	0

(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査集計結果より)

※カッコ内の数字は現行品(2022年12月発売)使用分のみの結果

これまで行ってきたスクリーニング項目と比較すると、非常に高いPPV

➡ 特異度の高いPCR検査ならではの結果

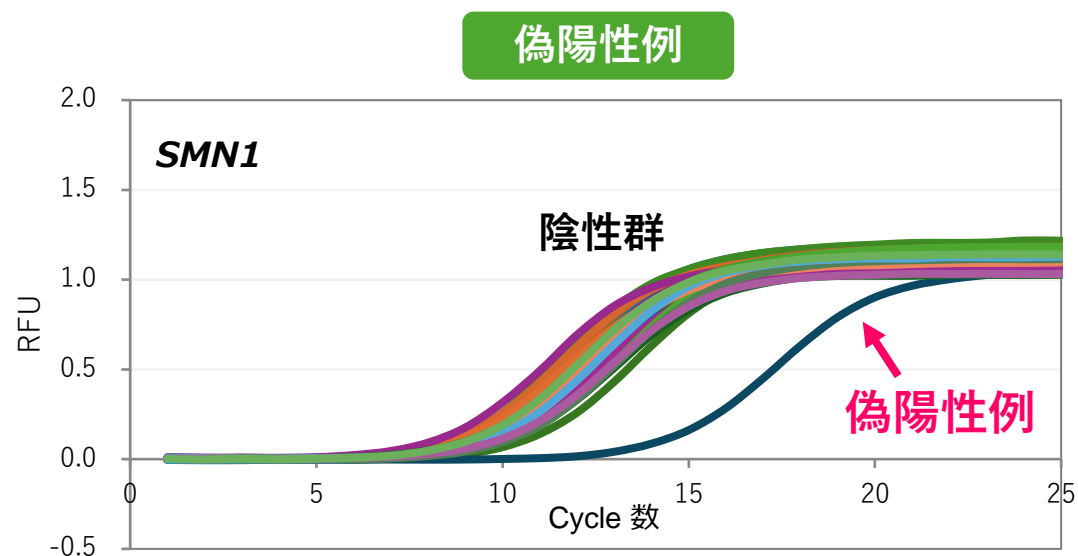
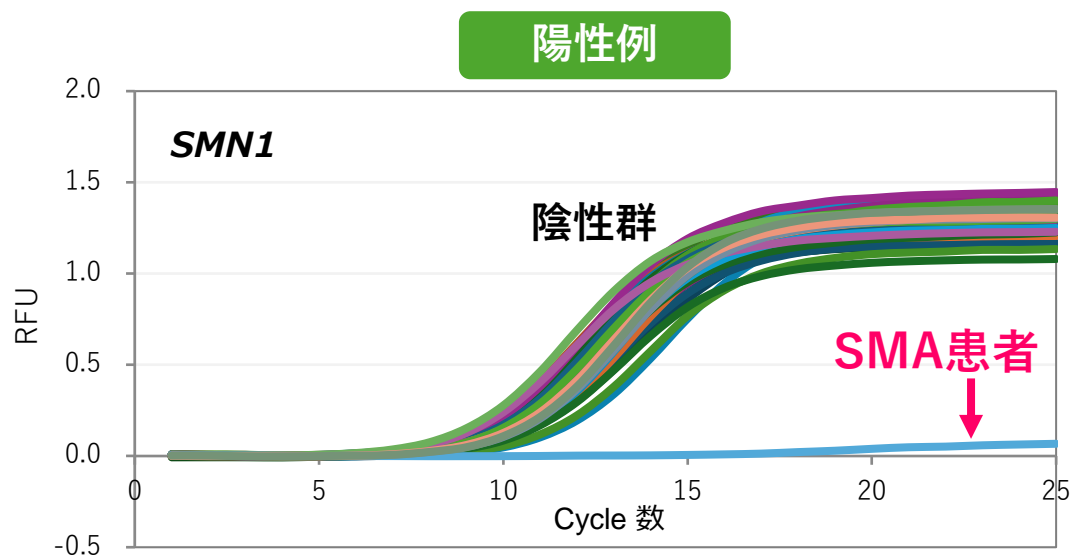
PPVを下げている要因は？

陽性例と偽陽性例との差

個別に聞き取り調査を行った結果、2024年度の全国の偽陽性4例はすべて、スクリーニング時のコピー数は0ではなく数字が算出されていた(=増幅曲線が認められていた)



キット性能の問題ではなく、**カットオフ(判定法)**の問題



偽陽性例が多いのであれば、カットオフ値を再検討するか、判定法を見直すかが必要

宮城県公衆衛生協会のSMA-NBS陽性経験例

スクリーニング (当協会のカットオフ: 668コピー/ μ L未満で即精査)

① 2021年度：コピー数 0, 日齢 10 で陽性報告

② 2023年度：コピー数 0, 日齢 9 で陽性報告

③ 2024年度：コピー数 374, 日齢 11 で陽性報告

④ 2025年度：コピー数 0, 日齢 6 で陽性報告

精査結果

… SMA患者
(同胞も患者、胎児診断で事前に疑われていた例)

… SMA患者
(SMN1:0コピー SMN2:3コピー 日齢16で治療導入)

… 陰性
(外部受託検査分の検体、採血時の情報不明だった)

… SMA患者
(SMN1:0コピー SMN2:3コピー 日齢11で治療導入)

経験を重ね、TAT(Turn Around Time)を短縮 & 判定法を見直し


いかに迅速にスクリーニング結果を出すか

検査室で検査をストップさせないためにはどうすれば良い？

律速要因

● 検査の頻度


… ルーチン検査に比べ、検査試薬単価が非常に高い
気軽に試薬の余りを出しにくい

解決するには 

検体数の少ない検査機関に
っては大問題！


各キットメーカーの協力が不可欠

● (外部委託の場合)検査機関への発送頻度 …アンケート結果参照

解決するには 

精査担当医の協力が不可欠

● 検体の郵送事情 … 郵便法改正により、以前よりも到着まで日数がかかる

解決するには 

採血医療機関の協力が不可欠

SMA-NBS検査機関への発送頻度（外部委託）

SMA-NBSを外部委託している17自治体の
検体発送頻度の内訳

発送頻度	ろ紙のルート	自治体数
毎営業日	採血医療機関から直送	5
	公費NBS検査機関経由	7
2回/週	採血医療機関から直送	0
	公費NBS検査機関経由	3
1回/週	採血医療機関から直送	0
	公費NBS検査機関経由	2

最大4日の遅れ

最大7日の遅れ

(2025年7月実施 拡大NBS実施状況調査集計結果より)

発送頻度の低い自治体は、ぜひご再考ください!!

精査担当医の意向による頻度変更依頼が効果的です（経験談）


いかに迅速にスクリーニング結果を出すか

検査室で検査をストップさせないためにはどうすれば良い？

律速要因

● 検査の頻度


… ルーチン検査に比べ、検査試薬単価が非常に高い
気軽に試薬の余りを出しにくい

解決するには 

検体数の少ない検査機関に
っては大問題！


各キットメーカーの協力が不可欠

● (外部委託の場合)検査機関への発送頻度 …アンケート結果参照

解決するには 

精査担当医の協力が不可欠

● 検体の郵送事情 … 郵便法改正により、以前よりも到着まで日数がかかる

解決するには 

採血医療機関の協力が不可欠

TATを短縮させるための工夫例（郵送関連）

🌸 新生児マススクリーニング検査 採血と検体発送について（2025年度版） 🌸


日頃より、新生児マススクリーニング検査にご理解とご協力をいただきありがとうございます。採血及び検体の発送について注意事項をまとめましたので、ご配慮くださいますようお願いいたします。

📌 初回採血 日齢4
(生後96～120時間) 日齢4～6でも可


📌 注意点

- ・ 紙の○印（11mm径）を越える大きさを4スポットに採血し、裏面まで十分に浸み込ませる。
- ・ 採血量不足、両面付け、重ね付けはしない。（正しい値が得られないため）
- ・ 抗凝固剤は原則使用しない。やむを得ず使用した場合はその旨をろ紙に記載する。（検査結果に影響する可能性があるため）
- ・ 平行にして十分乾燥させる。


👍 良い例



👎 量不足



👎 浸み込み不足



正常判定

- 低体重出生児（2,000g未満）
- 哺乳不良児
- 性別一致の多胎児（出生体重2,000g以上）

→ 検査終了

基準値外

→ 電話連絡および依頼書の発送

→ 至急再採血
*先天性甲状腺機能低下症は日齢14まで

→ 対象項目 全て

正常判定でも再採血が必要

- 下記いずれか早い時期に再採血
 - ① 生後1か月
 - ② 体重が2,500gに達した時
 - ③ 退院する時
- 下記いずれか早い時期に再採血
 - ① 生後1か月
 - ② 哺乳力が回復した時
- 日齢14までに再採血
(初回採血より3日目以降推奨)
偽陰性となる場合があるため

条件が重なる場合は一番早い時期に

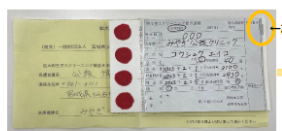
対象項目
甲状腺機能低下症・副腎過形成症・ガラクトース血症・先天性代謝異常症

対象項目
甲状腺機能低下症

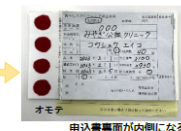
📌 検体の送付について

- ・ 血液ろ紙を直接専用封筒に入れて**原則採血当日に発送**する。
郵便法改正により郵送に時間がかかっています。当協会到着時に採血日から10日以上経過していると正しい値が得られず、再採血をお願いすることになりますので、採血当日の発送にご協力ください。
- ・ やむを得ず翌日発送になる場合は、血液を十分乾燥させた後にポリ袋等に入れて冷蔵保存し、必ずポリ袋から出して専用封筒で発送する。
(長時間の常温環境下や密封状態による高温多湿化では、正しい値が得られない場合がある)
- ・ 拡大新生児スクリーニング検査を希望する場合は、検査申込書を検体と一緒に送付する。（その他の添付書類も同様）

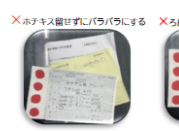
👍 ホチキス留め



👎 ホチキス留せずバラバラにする



👎 ろ紙と上紙の間に挟みつける



申込書裏面が内側になるように半分に折りたたむ
(裏面が血液部分に触れないように)

📌 正確で迅速な検査に努めて参ります。今後ともよろしくお願いたします。 (一財)宮城県公衆衛生協会 先天性代謝異常検査係 Tel.022-771-5747(直通) 022-771-4722(代表)

連休期間中発送スケジュール

★ 速達又はレターパックで送っていただきたい日 ★

水	木	金	土	日	月	火	水
10月8日	9	10	11	12	13(祝)	14	15
	速達 レターパック		← 随時発送してください。 →				速達※ レターパック

10月9日発送分の検体は、10日に検査できるよう速達かレターパックをご利用ください。

連休中も基本的に随時発送をお願いいたします。

※やむをえず14日に連休中の検体を発送される場合は、速達又はレターパックのご利用をお願いいたします。

レターパックで郵送時の宛先は検査室でお願いいたします。

毎年度初めに採血と検体発送についての案内を送付

連休やGW,年末年始の前には必ず具体的な日程を書いた依頼文を送付

採血医療機関に対する啓発活動によって、改善する余地あり



- SMA-NBSでは、とにかく迅速で正確な結果判定が求められている

- ・あらゆる機関と連携してTAT短縮を実現
- ・定期的なカットオフ(判定法)の見直し

- 検査機関の役割は“スクリーニング結果を出したら終わり”ではなく、検査実績の確認とその後の検証が不可欠である

- ・“スクリーニング事業”であることを念頭に、検査側も精査結果の情報共有を
- ・検査機関同士で横のつながりを増やし、情報交換の機会を作りましょう

合わせて、各キットメーカー様には、精度管理支援および少数検体数に対応できる製品開発を強くお願いしたいです

～本講演が、ひとりでも多くの赤ちゃんの健やかな成長の一助になれば幸いです～