

配布先：文部科学記者会、科学記者会、名古屋教育記者会、防衛医科大学校、日本免疫不全・自己炎症学会、日本マスキング学会

2026 年 9 月 7 日

報道機関 各位

国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学
防衛医科大学校
日本免疫不全・自己炎症学会
日本マスキング学会

TREC/KREC 新生児マスキングが全国へ拡大、 重症複合免疫不全症・B 細胞欠損症を早期発見・救命へ ～全国 138 万人調査で SCID15 人全員生存、公費化で受検率上昇～

【本研究のポイント】

・日本国内で 2025 年 3 月までに TREC/KREC 新生児マスキングを受けた新生児全 1,380,634 人を解析しました。

・重症複合免疫不全症(SCID)15 人・B 細胞欠損症(BCD)16 人を含む先天性免疫異常症 40 人を診断し、39 人(98%)が生存していました。SCID の 15 人は全員が生存し、14 人は根治治療である造血細胞移植によって持続的な生着が得られ、ADA 欠損症の 1 人も酵素補充療法を受けて生存しています。また、BCD の 16 人も、感染症を起こす前に免疫グロブリン補充療法を開始できました。早期発見から適切な治療につなげる意義が示されました。

・こども家庭庁による公費補助の実証事業の開始後、事業対象地域の受検率は 77.1%から 97.7%へ上昇しました。出生地域や家庭の経済状況にかかわらず検査を受けられる体制には、国や自治体による継続的な公的支援が重要であることが示されました。

【研究概要】

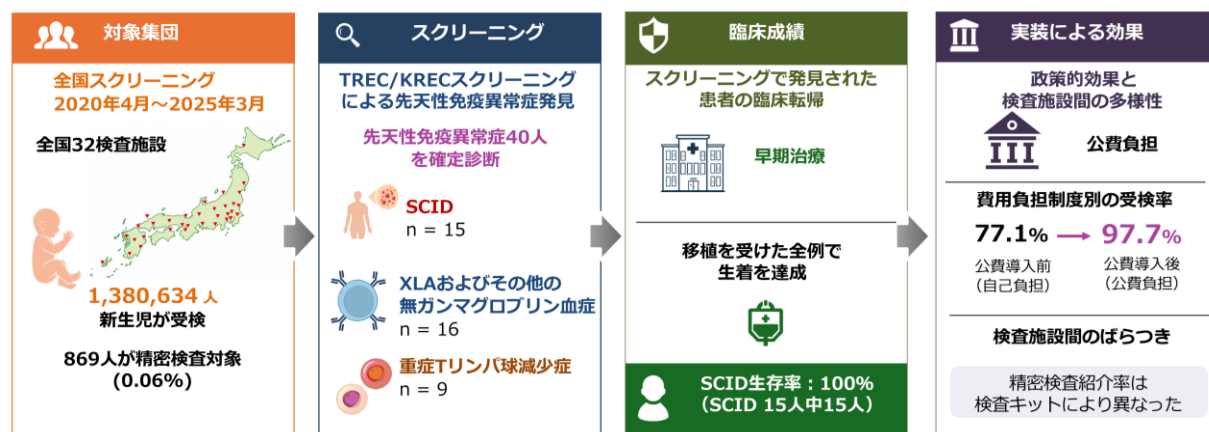
名古屋大学大学院医学系研究科小児科学の村松秀城 准教授(責任著者)、若松学助教(研究当時)、西之園翼 医員(研究当時、筆頭著者)、防衛医科大学校小児科学の今井耕輔 教授(責任著者)、北海道薬剤師会公衆衛生検査センターの花井潤師 技術顧問(研究当時)、東京都予防医学協会の石毛信之 母子保健検査部長らの研究グループは、日本免疫不全・自己炎症学会、日本マススクリーニング学会と共同で、TREC/KREC を用いた新しい新生児マススクリーニングの全国的な実施状況と臨床成果を明らかにしました。

重症複合免疫不全症(SCID)は、生まれつき免疫機能に重大な異常があり、治療を受けなければ乳児期に重い感染症を発症して命を落とす病気ですが、感染症を発症する前に発見し、造血細胞移植などを行うことで根治が期待できます。TREC/KREC 検査は、生後 5 日前後に採取するろ紙血を用いて T リンパ球や B リンパ球の産生を評価し、SCID や X 連鎖無ガンマグロブリン血症(XLA)などの B 細胞欠損症(BCD)を早期に発見する検査です。日本では 2017 年に愛知県で、名古屋大学らの研究グループが全国に先駆けて TREC 検査を開始し、2020 年以降、TREC/KREC 同時測定検査が全国へ広がりました。海外では TREC 単独の SCID スクリーニングが主流であり、KREC を併用した大規模な実臨床データはこれまで限られていました。

本研究では、日本で TREC/KREC 検査を受けた 2020 年 4 月から 2025 年 3 月までの全ての新生児 1,380,634 人を解析しました。これは、KREC を含む新生児スクリーニングとして世界最大規模の調査の一つです。869 人が専門施設へ紹介され、SCID が 15 人、XLA などの BCD が 16 人、重症 T リンパ球減少症が 9 人の計 40 人が診断されました。中央値 1 歳 6 か月時点で、40 人中 39 人(98%)が生存し、感染症による死亡例はありませんでした。SCID と BCD の全員が治療後生存していました。

さらに、2024 年にこども家庭庁による一部地域での公費補助の開始以降、補助対象地域での受検率は 77.1%から 97.7%へ上昇しました。一方で、検査体制や判定基準には地域差があり、標準化が今後の課題です。本研究は、赤ちゃんが生まれた地域や家庭の経済状況に左右されず、必要な検査と治療を受けられる全国的な体制を実現するために、国や自治体の公的支援が不可欠であることを示すものです。

本研究成果は、2026 年 8 月 17 日付で、国際原発性免疫不全症協会連合(IAPIDS)の公式国際学術誌『Journal of Human Immunity』に掲載されました。



1. 背景

新生児マススクリーニングは、生まれた直後には症状がなくても、放置すると重い障害や死亡につながる病気を早期に見つけ、治療につなげる公衆衛生の取り組みです。

重症複合免疫不全症(SCID)^{※1}は、免疫の中心を担うTリンパ球^{※2}やBリンパ球^{※3}がほとんど働かない、最も重い先天性免疫異常症^{※4}の一つです。生まれた直後は元気に見えても、適切な治療を受けなければ乳児期に重い感染症を発症し、命を落とします。一方、重い感染症を起こす前に発見して造血細胞移植^{※5}を行うことで、正常な免疫機能を再構築し、根治が期待できます。特に造血細胞移植は、生後3.5か月までに行うと救命率が高いことが知られており、症状が出る前に発見できる新生児スクリーニングの意義は大きいと考えられます。

また、X連鎖無ガンマグロブリン血症(XLA)を始めとするB細胞欠損症(BCD)^{※6}は、抗体を作るBリンパ球が育たない病気です。母親から受け取った抗体が減少する生後4～6か月頃から感染症を繰り返しますが、早期に診断して免疫グロブリン補充療法を開始することで、重症感染症や気管支拡張症などの不可逆的な合併症を予防できます。

これらの病気は、生後5日前後にかかから採取する少量の血液を用いて調べることができます。Tリンパ球が作られる際に生じるDNA断片であるTREC^{※7}を測定することでSCIDを、Bリンパ球が作られる際に生じるKREC^{※8}を組み合わせることでXLAなどを早期に発見できます。海外ではTRECを用いたSCIDスクリーニングが広く実施されていますが、KRECを組み合わせることでT細胞とB細胞の異常を同時に調べた大規模な実臨床データは、これまで限られていました。

日本では、2017年に愛知県でTREC検査が全国で初めて名古屋大学の研究グループにより開始され、2020年以降はTREC/KREC同時測定検査が、主に保護者の自己負担による任意検査として全国へ広がりました。さらに2024年度からは、こども家庭庁による公費の実証事業が開始され、保護者の自己負担なく検査を受けられる都道府県が急速に拡大しました。

本研究では、日本国内で 2025 年 3 月までに TREC/KREC 検査を受けた新生児 1,380,634 人全員を全国の検査施設から集計し、検査の実施状況、診断された病気、治療内容、予後、公費事業による受検率の変化、検査施設間のばらつきを検証しました。

2. 研究成果

2020 年 4 月から 2025 年 3 月までに、日本国内で TREC/KREC 検査を受けた新生児全 1,380,634 人を解析しました。これは、日本における TREC/KREC 新生児マススクリーニングについて初めて全国規模で解析した研究です。また、SCID のみならず、BCD を検出する KREC を含む新生児スクリーニングとして、世界最大規模の全国調査の一つです。

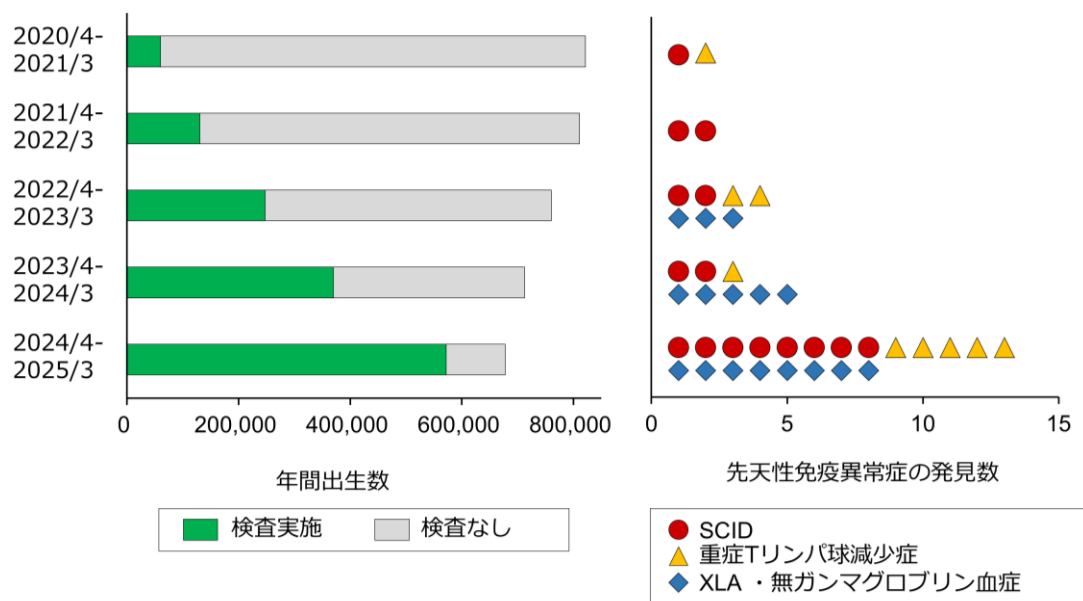


図 1: TREC/KREC による新生児マススクリーニングの、年度ごとの出生数に占める検査実施児と未実施児の割合。右図は診断された疾患数。

受検地域(都道府県・政令指定都市)は年々拡大し、2024 年度には国内で出生した新生児 677,922 人のうち 572,175 人(84.4%)が TREC/KREC 検査を受けていました。

検査を受けた新生児のうち、869 人(0.06%)が精密検査のため専門施設へ紹介され、40 人が先天性免疫異常症と診断されました。内訳は、SCID が 15 人、XLA などの BCD が 16 人、重症 T リンパ球減少症が 9 人でした。SCID の発見頻度は約 9.2 万人に 1 人、XLA などの BCD は約 8.6 万人に 1 人で、これらが決して極めてまれな病気ではないことも明らかになりました。

追跡期間中央値 1 歳 6 か月の時点で、40 人中 39 人(98%)が生存し、感染症による死亡例はありませんでした。特に SCID の 15 人は全員が生存していました。このうち 14

人は根治を目指した造血細胞移植を受け、全例で最終的に持続的な生着が得られました。移植時期の中央値は生後 130 日で、5 人(36%)が 3.5 か月未満に移植を受けました。多くの症例が重い感染症にかかる前に診断できたことで、移植前から感染予防を行えたことも、良好な成績につながったと考えられます。残る ADA 欠損症の 1 人も酵素補充療法を受けて生存しています。死亡した 1 人は SCID ではなく、合併した先天性心疾患による循環不全が死因でした。

これらの結果は、SCID が無治療では致死的である一方、新生児期に発見して専門施設で治療につなげることで、良好な予後と根治が期待できることを示しています。また、KREC を組み合わせることで、従来の TREC 検査だけでは見つけれない XLA などの B 細胞減少症も、症状が出る前に発見し、免疫グロブリン補充療法などの予防につなげられることが示されました。

さらに、こども家庭庁による公費事業の開始前は、都道府県や同時に実施する任意検査の組み合わせによって異なるものの、保護者は 1 人あたり概ね 5,000~15,000 円を負担していました。公費事業の開始後、事業対象地域の受検率は 77.1%から 97.7%へ大きく上昇しました。つまり、事業対象地域では、自己負担で実施されていた時期には対象となる新生児のおよそ 4 人に 1 人が検査を受けていませんでしたが、公費補助により保護者の自己負担がなくなると、ほぼすべての対象新生児が検査を受けるようになりました。

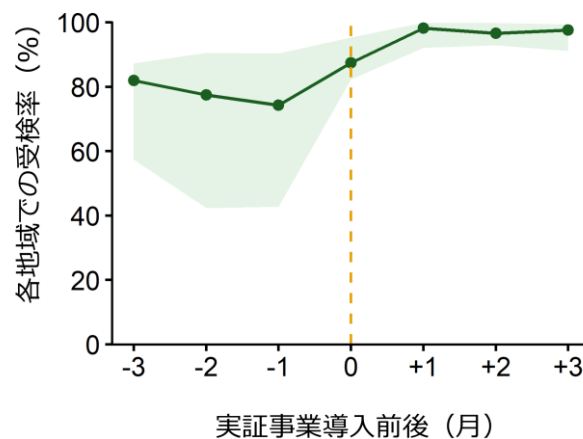


図 2：公費事業の開始前後における対象地域の受検率の変化。公費事業の開始を境に、対象新生児に占める検査実施率が約 77%から 98%へ上昇した。

現在の公費負担は、こども家庭庁の実証事業として参加する都道府県・指定都市のみで行われており、全国一律の恒久制度ではありません。そのため、出生地域によって検査を公費で受けられるかどうかには差が残っています。本研究の結果は、公費による支援がこうした地域差や家庭の経済状況による受検機会の差を縮小するうえで重要であることを示しており、今後は全国で安定して検査を継続できる恒久的な仕組みづくりが望まれます。

一方、地域や検査施設によって、使用する検査キット、判定基準、初回検査が低値だった場合の再採血の方法などが異なり、専門施設への紹介率にもばらつきがみられました。今後は、全国どこで産まれたこどもたちも同じ水準の結果が得られるよう、再採血の方法や判定基準を標準化し、全国的な精度管理体制を整備する必要があります。

3. 今後の展開

本研究は、TREC/KREC 検査によって SCID や XLA を重い感染症の発症前、あるいは重症化する前に発見し、適切な治療につなげられることを、全国 138 万人を超えるデータで示しました。特に、無治療では乳児期に致死的となる SCID において、15 人全員が生存し、造血細胞移植を受けた 14 人全員で最終的に持続的な生着が得られたことは、新生児マススクリーニングによる早期診断と専門的治療の意義を示す重要な成果です。あわせて、KREC の併用により BCD を無症状のうちに 16 人発見できたことは、今後の国際的なスクリーニング設計にも示唆を与えるものです。

また、公費事業の開始後に対象地域の受検率が大きく上昇したことは、保護者の費用負担をなくすことで、出生地域や家庭の経済状況に左右されず、ほぼすべての赤ちゃんに検査機会を提供できることを示しています。

今後は、現在の実証事業を一部の地域の一時的な取り組みにとどめず、TREC/KREC 検査を公的な新生児マススクリーニングとして恒久的に位置づけ、国と自治体が継続的に支援する仕組みを整えることが重要です。同時に、全国どこで検査を受けても同じ水準の結果が得られるよう、再採血の基準、カットオフ値、精密検査への紹介基準を標準化し、全国的な外部精度管理体制を整備する必要があります。

本研究成果が、全国どこで生まれた赤ちゃんも等しく検査を受け、必要な場合には速やかに専門施設で根治的治療や感染予防を受けられる体制の実現と、TREC/KREC 検査の公的制度への正式導入を後押しすることが期待されます。

4. 支援・謝辞

本研究は、こども家庭庁 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)研究課題「原発性免疫不全症スクリーニング体制の構築」(課題番号: 23DA0801)、厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業(課題番号: 20FC1053、23FC1023)、日本医療研究開発機構(AMED)成育疾患克服等総合研究事業(BIRTHDAY)(課題番号: 21gk0110041)の支援を受けて行われました。

【用語説明】

※1)重症複合免疫不全症(SCID):免疫の中心を担う T リンパ球または B リンパ球がうまく働かず、乳児期早期から重篤な感染症を起こす最重症の先天性免疫異常症。未治療では乳児期に致死的な経過をたどることがあるが、多くの病型では早期の造血細胞移植により治癒が期待できる。

※2)T リンパ球;抗原を提示する細胞と連携し、免疫反応を調整するリンパ球。

※3)B リンパ球;抗原や T リンパ球を介した刺激により、抗体産生を行うリンパ球。

※4)先天性免疫異常症(IEI):生まれつき免疫系の一部が正常に働かない病気の総称。

※5)造血細胞移植:健康な提供者の造血細胞を移植し、正常な免疫機能の回復を目指す治療。SCID の多くの病型で根治的治療となる。

※6)B 細胞欠損症(BCD):B リンパ球が育たず、抗体(免疫グロブリン)を十分に作れないため、繰り返す細菌感染を起こす先天性免疫異常症。X 連鎖無ガンマグロブリン血症(XLA)が代表的だが、それ以外の原因もある。早期に免疫グロブリン補充療法を開始することで、重い感染症の予防が期待できる。

※7)TREC:T リンパ球が新たに作られる際に生じる DNA の輪。値が低いと SCID など T リンパ球の異常が疑われる。

※8)KREC:B リンパ球が作られる際に生じる DNA の輪。値が低いと XLA など B リンパ球の異常が疑われる。

【論文情報】

雑誌名: Journal of Human Immunity

論文タイトル: Nationwide TREC/KREC-Based Newborn Screening and Clinical Outcomes in Japan

著者: Tsubasa Nishinosono*, Hideki Muramatsu*, Manabu Wakamatsu, Nobuyuki Ishige, Junji Hanai, Takahiro Imaizumi, Masahiro Ueki, Yoji Sasahara, Toshinao Kawai, Yoji Uejima, Takahiro Yasumi, Satoshi Okada, Mariko Eguchi, Masataka Ishimura, Tomoyuki Mizukami, Masafumi Yamada, Hidenori Ohnishi, Go Tajima, Kohsuke Imai, Newborn Screening Working Group, Japanese Society for Immunodeficiency and Autoinflammatory Diseases.

*These authors contributed equally to this work.

(下線:名古屋大学所属)

DOI: 10.70962/jhi.20260083

【研究者連絡先】

名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学

准教授 村松 秀城(むらまつ ひでき)

TEL:052-744-2294 FAX:052-744-2974

E-mail:hideki.muramatsu@gmail.com

【報道連絡先】

名古屋大学医学部・医学系研究科 総務課総務係

TEL:052-744-2228 FAX:052-744-2785

E-mail:iga-sous@t.mail.nagoya-u.ac.jp

防衛省 防衛医科大学校 事務局総務部総務課 渉外広報専門官

TEL:04-2995-1211

E-mail:adm018@ndmc.ac.jp

一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会事務局

TEL:050-8884-0688(内線 1002 または 1003) FAX:050-3458-0550

E-mail:info@jsiad.org

一般社団法人 日本マスキング学会

TEL:03-6367-6224 FAX:03-6367-6235

E-mail:info@jsms.gr.jp



東海国立大学機構は、岐阜大学と名古屋大学を運営する国立大学法人です。

国際的な競争力向上と地域創生への貢献を両輪とした発展を目指します。

東海国立大学機構 HP <https://www.thers.ac.jp/>

