

報道関係各位

2020年12月10日
国立成育医療研究センター

積水メディカルとの技術提携により製品開発
新生児スクリーニング測定キット 発売開始

国立成育医療研究センター（理事長：五十嵐隆、所在地：東京都世田谷区）は、積水メディカル株式会社との技術提携により、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症新生児スクリーニング¹⁾の測定キットを開発しました。このキットは、10月1日から「NeoSMAAT TREC/KREC」「NeoSMAAT SMN1」として全国で発売されています。開発にあたり、国立成育医療研究センターは、検体やDNA配列情報の提供などを、積水メディカルはキットの製品化を行っています。

この測定キットは、原発性免疫不全症²⁾と脊髄性筋萎縮症³⁾を出生後早期の新生児の時点で見つけるものです。本測定キットは、ろ紙血から直接PCR検査を行うことができるため、従来の測定キットにおけるDNAの抽出作業を省くことができ、測定にかかる時間の短縮や測定中の汚染を少なくできることが大きなメリットとなります。

原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症は、現在国の事業で行っている新生児マススクリーニングの対象疾患ではありませんが、新生児の早い時期に見つけないと命の危険を伴う疾患です。本検査キットが多くの自治体で新生児マススクリーニングの1つとして利用されていくことで、疾患の早期発見に役立つことが期待されます。

<脚注>

1) 新生児スクリーニング

新生児の疾患やその疑いを早期に見出し治療を始めることで、生まれ持った病気による障害から子供たちを守る、母子保健事業のひとつです。日本では1977年に開始され、現在は25の対象疾患があります。

2) 原発性免疫不全症

先天的に免疫系のいづれかの部分に欠陥があり、感染に対する抵抗力が低下する疾患の総称。重篤な肺炎や髄膜炎などを繰り返します。この疾患に気づかず、新生児でロタウイルスや結核の生ワクチンを接種してしまうと、命の危険も伴います。

3) 脊髄性筋萎縮症

脊髄の運動を司る神経細胞の病変によって、体幹や手・足の筋肉がだんだんと萎縮していく疾患

①TREC/KRECとは

TREC (T cell receptor excision circles) は、T細胞の分化過程で、T細胞受容体 δ 鎖をコードする部分が切り取られた環状DNAであり、T細胞の新生を示します。同様に、KREC (kappa-deleting recombination excision circles) は、B細胞の分化過程で、 κ 鎖定常部分をコードする部分が切り取られた環状DNAであり、B細胞の新生を示します。

重症複合免疫不全症(SCID)やX連鎖性無ガンマグロブリン血症(XLA)、毛細血管拡張性運動失調症(AT)などの「原発性免疫不全症」では、血中のTRECやKRECが少なくなっています。

今回発売された「NeoSMAAT TREC/KREC」は、検体(濾紙血)に含まれる TREC や KREC の量を測定し、疾患の疑い例を発見します。

②SMN1 とは

SMN1 (Survival Motor Neuron 1) 遺伝子は、脊髄中の運動ニューロン(体を動かすために骨格筋などをコントロールする神経細胞)の機能を維持するために必要な SMN タンパクを産生します。脊髄性筋萎縮症(SMA)は、そのほとんどが SMN1 遺伝子のホモ欠失に起因することが知られています。今回発売された「NeoSMATT SMN1」は血中の SMN1 遺伝子の量を測定することで、脊髄性筋萎縮症の疑い例を新生児の段階でのスクリーニングすることが可能になります。

③製品概要

1)NeoSMATT TREC/KREC

製品名 : NeoSMATT TREC/KREC
使用目的 : 乾燥濾紙血中の TREC 及び KREC 遺伝子断片の同時測定
測定原理 : リアルタイム PCR 法
検体種 : 乾燥濾紙血検体
その他 : 本キットは研究用試薬であり、体外診断用医薬品ではありません。

統一商品コード	品名	包装	希望納入価(円)
502-545320	NeoSMAAT TREC/KREC	240 テスト	300,000

2)NeoSMATT SMN1

製品名 : NeoSMATT SMN1
使用目的 : 乾燥濾紙血中の SMN1 遺伝子の測定
測定原理 : リアルタイム PCR 法
検体種 : 乾燥濾紙血検体
その他 : 本キットは研究用試薬であり、体外診断用医薬品ではありません。

統一商品コード	品名	包装	希望納入価(円)
502-545337	NeoSMAAT SMN1	240 テスト	300,000

④製品1)2)の特 徴

- 乾燥濾紙血断片からダイレクトに測定が可能で、ワンステップで測定ができるため測定中に汚染が起こる可能性を軽減できます(従来の測定キットでは、ろ紙血から DNA を一度抽出してから PCR 反応を測定していました。)
- 特別な機器は不要で、汎用性の高い機器(PCR検査装置)で測定できるので、導入コストを抑えることができます。

⑤製品写真

「NeoSMATT TREC/KREC」



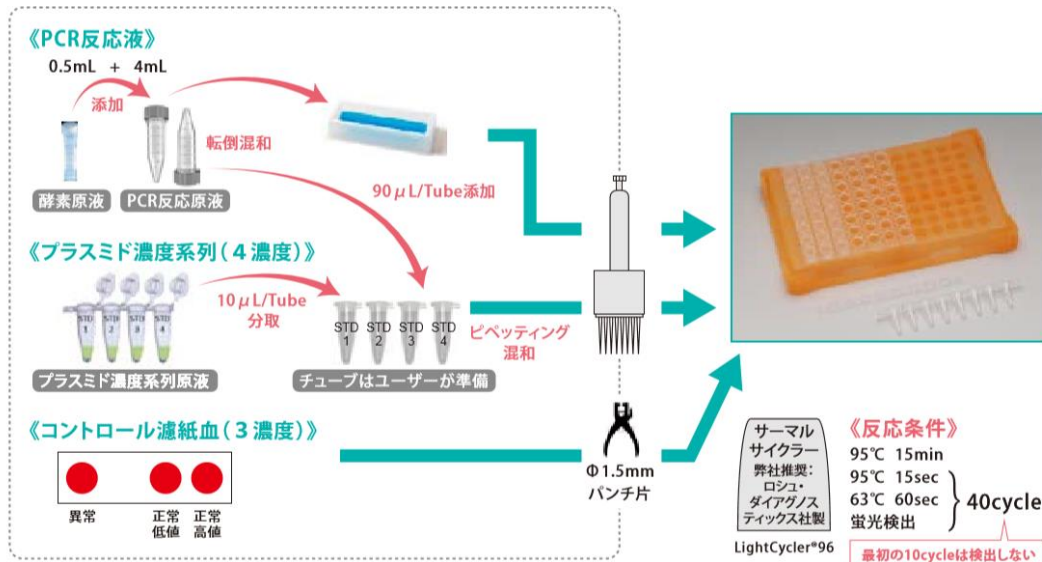
「NeoSMATT SMN1」



※「NeoSMATT」は積水メディカル株式会社の登録商標です。

⑥操作方法

ろ紙血断片からダイレクトに測定が可能になりました。



⑦今後の展開

本製品は、成育医療(受精・妊娠にはじまり、胎児、新生児、乳児、幼児、学童、思春期、大人へと成長・発達し、次の世代を育む過程を、総合的かつ継続的に診る医療)に関する測定技術の開発普及を目指して、2017年7月1日に積水メディカル株式会社と締結された包括提携契約を通じて創出された最初の製品です。

国立成育医療研究センターは、企業、大学や医療機関など様々な機関との連携、共同開発により、成育医療に役立つ技術、製品などを開発しています。今後も、成育医療に有益な事業が展開されるよう、産学連携をより一層強化してまいります。

<本件についての問い合わせ先>

国立成育医療研究センター 広報企画室

近藤・村上 koho@ncchd.go.jp TEL:03-3416-0181