



ごあいさつ

平素は弊社の新生児スクリーニング事業に格別のご支援、ご協力を賜り厚く御礼申し上げます。

また、本年10月から開始となりました愛媛県での新生児拡大スクリーニングについては関係の皆さまから多大なるご協力をいただいております、重ねて感謝申し上げます。

さて今般、愛媛県の拡大スクリーニングの関係の皆さまへ情報誌「つなぐだより」の愛媛版をお届けいたします。この「つなぐだより」は、弊社新生児スクリーニングセンターより、これまで熊本と福岡の両県で年2回発行してきましたが、熊本・福岡の第3号発行に合わせ、新たに愛媛県版を発行することといたしました。「つなぐだより」は関係の皆さまのご協力と、つながりにより、「赤ちゃんたちの命を未来へつないでいく」という願いを名称に込めております。

愛媛県での拡大スクリーニング開始から間もないこともあり、創刊号となる今号では検査実施状況につきましては他県のデータを代替して掲載しております。第2号からは愛媛県での実施状況を掲載してまいります。

なお今号より、熊本版、福岡版の紙面をリニューアルし、一般の方にも分かりやすく情報を発信していきます。今回のリニューアルを機に愛媛版創刊号も、私たちが「見ていただきたい内容」に、関係者の皆さまが「見たい、知りたいと思われる内容」をプラスしていけるような紙面づくりに努めてまいります。どうぞ「つなぐだより愛媛」をお手に取られてご覧ください。今後とも、より一層のご支援を賜りますよう、何卒よろしく申し上げます。

謹白



KMバイオロジクス株式会社
 新生児スクリーニングセンター長 山内芳裕

Topics

愛媛県での拡大新生児マススクリーニング検査は下記の流れで実施されます

- ① 産科医療機関で、両親へ本事業の説明が行われ、検査の同意を得られた新生児のみ採血されます。
- ② 産科医療機関から検査施設(KMバイオロジクス)へ採血された検体が発送されます。
- ③ 通常の検査結果は採血後2~3週間を目途に産科医療機関へ郵送されます。再度採血が必要、又は精密検査が必要な場合は、速やかに産科医療機関へ連絡を行い、その後の対応をお願いします。
- ④ 陽性者=患者さんではありません。陽性者の精密検査を行い、病気かどうかの診断が行われます。万が一病気が発見された場合は、精密検査医療機関、愛媛県内基幹病院小児科が連携して支援する体制が整えられています。

愛媛県での新生児拡大スクリーニング検査の実施主体である、愛媛小児先進医療協議会のHPは右下の二次元コードより確認できます。拡大スクリーニング検査が受けられる分娩施設の他、今後さまざまな情報がアップデートされていく予定です。是非ご確認ください。

拡大スクリーニング検査が受けられる分娩施設一覧

愛媛県内分娩取り扱い施設(全29施設)	中予地域(12施設)	東予地域(11施設)
<ul style="list-style-type: none"> ★ 愛媛県立中央病院 ★ 松山赤十字病院 ★ 松山まどな病院 ★ 梅岡レディースクリニック ★ 武田産婦人科 ★ つばきウイメンズクリニック ★ 産科婦人科ばらけのすみクリニック ★ 矢野産婦人科 ★ 米本マタニティクリニック ★ まつやま助産院 ★ 総合周産期・地域周産期 ★ 産科医療機関 ★ 助産院(所) 	<ul style="list-style-type: none"> ★ 松山市 ★ 愛媛県立中央病院 ★ 松山赤十字病院 ★ 松山まどな病院 ★ 梅岡レディースクリニック ★ 武田産婦人科 ★ つばきウイメンズクリニック ★ 産科婦人科ばらけのすみクリニック ★ 矢野産婦人科 ★ 米本マタニティクリニック ★ まつやま助産院 ★ 愛媛大学医学部附属病院 ★ 四国中央クリニック ★ ハートレディースクリニック ★ 南予地域(6施設) ★ 大洲市 ★ かわばた産婦人科 ★ よしもとレディースクリニック 	<ul style="list-style-type: none"> ★ 今治市 ★ 愛媛県立今治病院 ★ いのうえ産婦人科 ★ きらら病院 ★ 西条市 ★ 西条中央病院 ★ サカタ産婦人科 ★ 新居浜市 ★ 愛媛県立新居浜病院 ★ 愛媛労災病院 ★ こにけクリニック ★ 新谷ウィメンズクリニック ★ 四国中央市 ★ 四国中央病院 ★ マミー助産院 ★ 宇和島市 ★ 市立宇和島病院 ★ 秋山医院海レディースクリニック ★ 長野産婦人科 ★ 山内産婦人科

県内どこで出生しても拡大スクリーニングが受けられる体制 (2021年10月現在)



愛媛小児先進医療協議会サイト

参考掲載(熊本データ)

拡大スクリーニング検査実施状況

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

341,172人
累計受検者

391人
要精密数

32人
診断確定数

熊本(2013年4月~)と福岡(2014年12月~)での実績合計

●重症複合免疫不全症(SCID)

37,172人
累計受検者

7人
要精密数

3人
診断確定数

熊本(2019年12月~)での実績合計

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

9,021人
累計受検者

1人
要精密数

1人
診断確定数

熊本(2021年2月~)での実績合計

要精密数

検査の結果、病気の疑いがあるため、精密医療機関の受診をお願いした方の数

診断確定数

精密検査機関で、疾患と診断が確定した方の数

2021年9月までに実施された、拡大スクリーニング検査実施状況をお知らせします。

●ファブリー病

熊本県	公費検査数	当該項目 受検数	同意率	要精密数	確定数
2013年4月~2021年3月	128,562	124,683	97.0%	33	10
2021年4月~2021年9月	7,203	6,964	96.7%	1	1
合計	135,765	131,647	97.0%	34	11

患者発見頻度: 1/9,918 (247,950名検査、25名発見) 前データ合わせ集計(2006年8月~2021年9月)
 (参考)患者発見頻度: 1/11,437 (457,475名検査、40名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ボンペ病

熊本県	公費検査数	当該項目 受検数	同意率	要精密数	確定数※
2013年4月~2021年3月	128,562	124,683	97.0%	93	0
2021年3月~2021年9月	7,203	6,964	96.7%	7	0
合計	135,765	131,647	97.0%	100	0

(参考)患者発見頻度: 1/341,172 (341,172名検査、1名発見)(熊本・福岡での実績集計) ※乳児型のみ集計

●ゴーシェ病

熊本県	公費検査数	当該項目 受検数	同意率	要精密数	確定数
2016年12月~2021年3月	66,028	63,489	96.2%	3	3
2021年4月~2021年9月	7,203	6,964	96.7%	0	0
合計	73,231	70,453	96.2%	3	3

患者発見頻度: 1/23,484 (70,453名検査、3名発見)
 (参考)患者発見頻度: 1/39,827 (159,309名検査、4名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

熊本県	公費検査数	当該項目 受検数	同意率	要精密数	確定数
2016年12月~2021年3月	66,028	63,478	96.1%	1	0
2021年4月~2021年9月	7,203	6,964	96.7%	0	0
合計	73,231	70,442	96.2%	1	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

熊本県	公費検査数	当該項目 受検数	同意率	要精密数	確定数
2016年12月~2021年3月	66,028	63,478	96.1%	31	0
2021年4月~2021年9月	7,203	6,964	96.7%	1	0
合計	73,231	70,442	96.2%	32	0

(参考)患者発見頻度: 1/159,298 (159,298名検査、1名発見)(熊本・福岡での実績集計)



大切な赤ちゃんへ
お父さん、お母さんから
最初のプレゼント

早期発見で 治療が可能に!

生まれてすぐに
指定難病の検査ができます

※指定難病は、ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、
脊髄性筋萎縮症

今回紹介の病気

ライソゾーム病とは

酵素異常や欠損により発症する疾患で難病(ファブリー病、ポンペ病など)に指定されています。生まれてすぐに検査する新生児マススクリーニングろ紙血を使用した検査が可能です。



パパママになる皆さまへ



つながりだより parents

子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どの家庭も変わりありません。しかし、もしわが子に難病を発症するリスクがあったとしたらどうでしょう。今は、公費で行われている先天性代謝異常等検査に加え、国指定の難病「ライソゾーム病」の拡大スクリーニング検査が、出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)でできるようになりました。早期発見、早期治療で赤ちゃんの発症、重症化予防につなげるために検査を受けましょう。

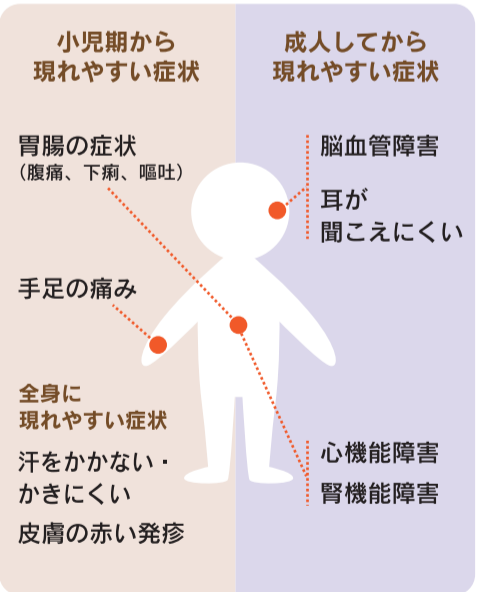


KMバイオロジクス
マタニティサイト

ファブリー病とは

アルファ・ガラクトシダーゼという酵素の働きが低くなることで、グロボトリアオシルセラミドが分解されず、さまざまな症状を引き起こします。

発症時期	幼児期から
主な症状	汗をかかない(かきにくい)、発疹、手足の痛みなどが見られ、脳血管障害、聴覚低下、心機能障害、腎機能障害などを引き起こします。



ポンペ病とは

酸性アルファ・グルコシダーゼという酵素の働きが低くなることでグリコーゲンが分解されにくくなり、さまざまな症状を引き起こします。

発症時期	乳児期から
主な症状	筋力の低下、腰痛、成長・発達の遅れなどが見られ頭痛、心機能障害、呼吸困難、呼吸器感染症、誤嚥性肺炎などを引き起こします。

ゴーシェ病とは

グルコセレブロシドを分解する酵素が欠損していることでさまざまな症状を引き起こし、乳児期に発症すると生後2年以内に亡くなる場合もあります。

発症時期	乳児期から
主な症状	お腹が膨れてくる、出血しやすい、貧血、骨折しやすい、けいれんや発達の遅れ、斜視、喘鳴、口が開けにくくなって食べ物や飲み物が飲み込みづらいなどが見られます。

検査内容

新生児スクリーニング検査とは、生まれつき特定の酵素が欠損、あるいは特定のホルモンが不足することなどで、知的障害や身体の発育に障害を起こす先天性の疾患等について早期発見するための検査です。

検査方法

生まれて4~6日目の赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し、新生児スクリーニングセンターで検査します。新生児マススクリーニング検査は、公費検査とその他の疾病(ライソゾーム病等)を検査する拡大検査があります。



検査申し込み先

出産予定の産科医療機関(分娩取扱施設、産院、助産院)に申し込みをしてください。



検査に関すること、申し込みについての詳細は、
出産予定の産科医療機関にお尋ねください。