



## 新生児スクリーニングセンター長 ごあいさつ

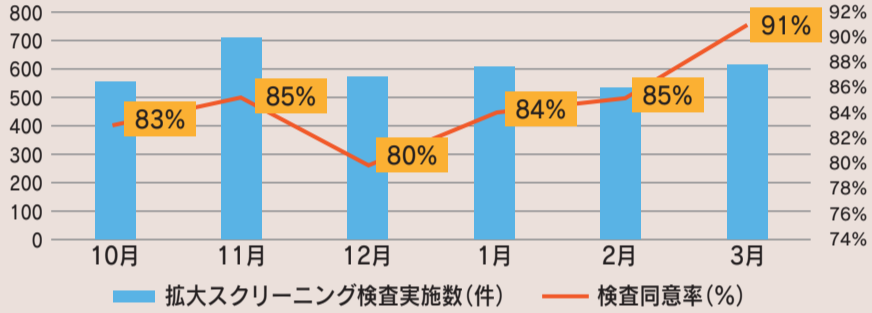
謹啓 時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は愛媛県の拡大新生児スクリーニング検査に格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。2022年1月より、弊社新生児スクリーニングセンター長を拝命しました原田健司と申します。

弊社センターは本検査の実施主体となります一般社団法人 愛媛小児先進医療協議会様より委託を受けて、21年10月より検査を実施しております。中国四国地方では初めて愛媛県が本検査の体制を整備されて、検査開始後6カ月間で愛媛県内の約3,600人以上の赤ちゃんの検査を実施することができました。また、22年3月には本検査への同意率が90%以上を達成しております。ご協力に重ねて御礼申し上げます。

弊社センターは今後も赤ちゃんの健やかな成長を切に願い、適切・迅速・確実な検査を安定的に実施し、早期診断・早期治療による発症予防とQOLの向上に寄与できるよう努めてまいります。引き続き、拡大検査へのご支援、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

謹白

検査開始後6カ月間の検査実施数と検査同意率



## Topics

### ～県内産科分娩施設様へ～ より適切なる紙採血法の実施に向けて

今年1月、産科分娩施設様に紙採血法についてご協力願いの便りをお送りさせていただきました。より正確な検査を行うため、ヘパリンなどの抗凝固剤入り容器または毛細管の使用をお控えいただきたいとの主旨でした。その後の皆様のご協力により測定不良検体が減少し、スムーズに検査を行うことができている。大変ありがとうございました。引き続き検査を受けてくださるご家族の為に、迅速かつ正確な検査を継続してまいります。

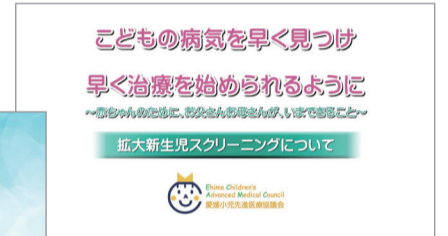


### 拡大新生児スクリーニング検査を紹介する啓発動画が作成されました！

このたび、愛媛小児先進医療協議会により愛媛県での拡大新生児スクリーニング検査を紹介する動画が作成されました。今後、同協議会のホームページ上に公開予定ですので、是非ご覧ください！

愛媛小児先進医療協議会HP

(<https://www.m.ehime-u.ac.jp/screening/>)



愛媛小児先進医療協議会HP



## 拡大スクリーニング検査実施状況

2022年3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。

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

3,600人  
累計受検者

3人  
要精密数

0人  
診断確定数

愛媛(2021年10月～)での実績合計

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

3,600人  
累計受検者

1人  
要精密数

0人  
診断確定数

愛媛(2021年10月～)での実績合計

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

3,600人  
累計受検者

1人  
要精密数

0人  
診断確定数

愛媛(2021年10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

#### ●ファブリー病

愛媛県	受検数	要精密数	確定数
2021年10月～2022年3月	3,600	0	0

(参考)患者発見頻度: 1/111,811 (480,776名検査、43名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●ポンペ病

愛媛県	受検数	要精密数	確定数※
2021年10月～2022年3月	3,600	1	0

(参考)患者発見頻度: 1/364,473 (364,473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

愛媛県	受検数	要精密数	確定数
2021年10月～2022年3月	3,600	0	0

(参考)患者発見頻度: 1/45,653 (182,610名検査、4名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●ムコ多糖症Ⅰ型(MPSⅠ)

愛媛県	受検数	要精密数	確定数
2021年10月～2022年3月	3,600	0	0

#### ●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

愛媛県	受検数	要精密数	確定数
2021年10月～2022年3月	3,600	2	0

(参考)患者発見頻度: 1/182,599 (182,599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。

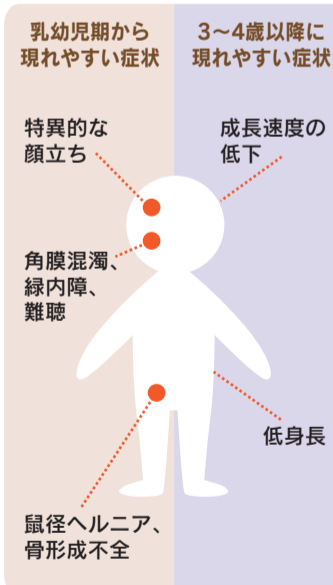


KMバイオロジクス  
マタニティサイト

## ムコ多糖症Ⅰ型(MPS 1)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天の欠損により発症する、約10万人に1人とされている常染色体劣性遺伝性疾患です。

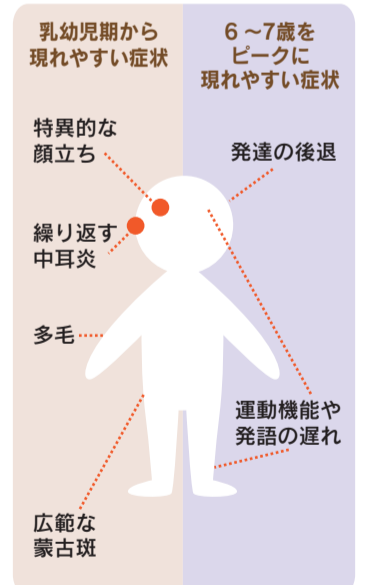
発症時期	乳幼児期から
主な症状	特異的な顔立ち(大きな頭、前額の突出、巨舌)、精神運動発達障害、神経学的退行、角膜混濁、緑内障、難聴、骨形成不全、鼠径ヘルニアなど、全身症状が見られる進行性疾患です。3~4歳以降、成長速度が低下し、低身長などが見られることもあります。知的障害を伴わないのが特徴です。



## ムコ多糖症Ⅱ型(MPS 2)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天の欠損により発症する、約5万人に1人とされているX連鎖劣性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期には、広範な蒙古斑、反復性中耳炎、鼠径ヘルニアなどが見られ、幼児期には過成長傾向が見られます。特異的な顔立ちはⅠ型と同様で、アデノイド肥大、多毛、皮膚肥厚なども見られます。6~7歳をピークに発達の退行が進行し、運動機能や発語の遅れなどが認められることがあります。



## 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。