



### ご挨拶

平素は格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、今般「つなぐだより愛媛」第3号をお届けいたします。拡大新生児スクリーニングの実施状況やトピックスを掲載しておりますので、是非ご覧ください。今後ともご協力とご支援を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

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 原田健司

## Topics 2022年日本マススクリーニング学会学術集会に参加しました

第49回日本マススクリーニング学会学術集会が2022年8月26日(金)・27日(土)、大阪市中央公会堂で開催されました。

本学会の歴史は古く、1973年に発足した代謝異常スクリーニング研究会が前身で、この4年後には当時の厚生省の通知により日本で新生児マススクリーニング(先天性代謝異常等検査)が開始されました。研究会は1990年に正式に学会となり、今日まで新生児スクリーニングに特化した学会として医療、検査技術の進化と共に活発な活動が行われています。

今年の学会の大きなトピックは拡大スクリーニング(拡大検査)の進展です。拡大検査は、従来の20疾患を対象に

### 新生児マススクリーニング

#### 先天性代謝異常等検査(公費検査)

- ・1977年7月開始(厚生省通知発出)(当初5疾患→現在20疾患)
- ・全国で実施
- ・公費にて実施(各自自治体が事業運営)



(別途、聴覚スクリーニングあり)

#### 拡大スクリーニング(拡大検査)

- ・近年、全国各地で進展中(LSD、SCID、SMAなど)
- ・検査運営が議論され、体制が整備された地域で実施
- ・検査費はご家族負担(専門組織が事業運営)

した先天性代謝異常等検査(公費負担)とは別に、主にライソゾーム病(LSD)や重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)を検査します。体制の整った地域でご家族の希望及び費用負担にて実施されるものです。

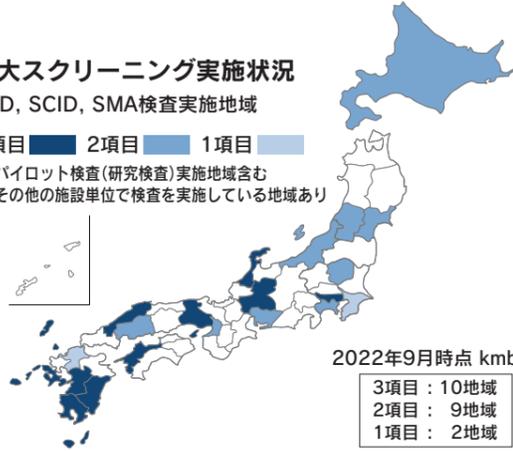
既に九州では複数の地域でこの拡大検査が始まっており、今回の集会でも全国から患者発見を含む検査の実施報告がありました。さらに、シンポジウムやセミナーも開催され、拡大検査の公費化に向けた課題などについても積極的な議論が行われました。今後、公費検査と拡大検査共に本学会にて議論が行われていくと考えられます。

### 拡大スクリーニング実施状況

LSD, SCID, SMA検査実施地域

3項目 2項目 1項目

- ※パイロット検査(研究検査)実施地域含む
- ※その他の施設単位で検査を実施している地域あり



## B細胞欠損症の赤ちゃんを発見しました

熊本地域で実施している重症複合免疫不全症スクリーニング(拡大検査)で、初めてB細胞欠損症の赤ちゃんを見つけられました。ワクチン接種を避け、現在遺伝子診断など精密検査が行われています。今後、治療が開始される予定です。

このスクリーニングは2019年2月より希望される赤ちゃんに対して行われており、今年4月からより正確に患児を発見するため、診断補助の目的で確認項目を増やしたことで、今回の発見につながりました。早期診断・治療による恩恵を得ることができ、有効な検査であることが示されたと考えられます。



## 拡大スクリーニング検査実施状況

2022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。

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

7,128人  
累計受検者

9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)

7,128人  
累計受検者

2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)

7,128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
2022年4月～2022年9月	3,528	2	0
合計	7,128	2	0

(参考)患者発見頻度: 1/10,724 (504,048名検査、47名発見)(熊本・福岡での実績集計)

#### ●ボンペ病

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
2022年4月～2022年9月	3,528	0	0
合計	7,128	1	0

(参考)患者発見頻度: 1/387,745 (387,745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
2022年4月～2022年9月	3,528	0	0
合計	7,128	0	0

(参考)患者発見頻度: 1/41,176 (205,882名検査、5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
2022年4月～2022年9月	3,528	0	0
合計	7,128	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
2022年4月～2022年9月	3,528	4	0
合計	7,128	6	0

(参考)患者発見頻度: 1/205,871 (205,871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。

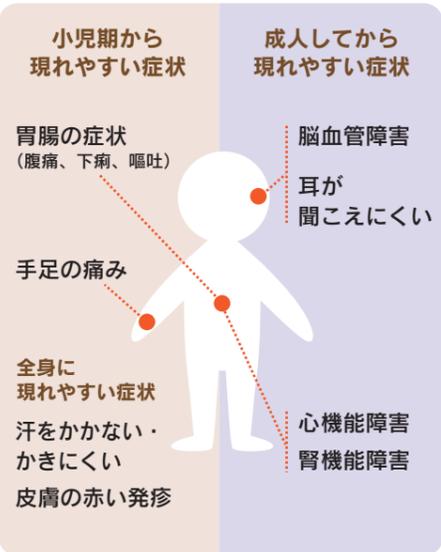


KMバイオロジクス  
マタニティサイト

## 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。