



Topics 愛媛県での拡大スクリーニング検査検体数が1万件を超えました!

愛媛県では、愛媛大学小児科が主体となり、全国に先駆けて2021年10月よりライソゾーム病(ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ型)、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症の7疾患を対象に拡大新生児スクリーニングを開始しました。これらの疾患は、いずれも治療の進歩が

著しく、新生児スクリーニングにより早期発見できると、発症を予防したり、症状の進行を抑えたりすることが期待されます。

愛媛県内全ての分娩取扱施設で検査が受けられる体制を整えており、開始1年半で、検査検体数が1万を超え、検査実施率(同意率)も約85%と高水準を保っています。現在、拡大新生児スクリーニングが全国に急速に進展しつつあり、四国内でも本年4月に高知県、6月に香川県、徳島県で開始されました。

今後も拡大新生児スクリーニングを実施している他地域と連携し、検査の精度を高め、将来的に公費化されることを目指して取り組んでまいります。愛媛小児先進医療協議会のホームページ(<https://www.m.ehime-u.ac.jp/screening/>)でも、対象疾患の説明や、検査実施数などの最新情報を掲載しておりますので、是非ともご覧ください。



(左から)「愛媛大学小児科」
 勢井友香先生、江口真理子教授、濱田淳平先生



愛媛小児先進医療協議会のサイト

新コーナー

産科医療機関からのQ&A

Q 採血後の血液ろ紙の取り扱い、保管方法について教えてください。

A 採血後は、よく乾燥させ当日もしくは翌日には投函をお願いします。

新生児マススクリーニング検査では、専用のろ紙に血液を滴下した血液ろ紙で検査が行われます。この血液ろ紙は、採血から検査まで適正な条件下で管理されることが重要です。

採血後のろ紙は、直射日光や高温多湿を避けて室温で2~4時間乾燥させます。このとき、水平を保って乾燥させることがポイントです。例えば洗濯ハサミなどで吊るして乾燥させたりすると血液スポットの上下に濃度差が生じてしまい、正しい検査結果が得られません。

血液ろ紙検体の状態においても時間と共に少なからず目的成分の変質や失活が進みます。また検査の目的である病気の早期発見・早期治療の観点からも早めの投函が大切です。やむを得ずすぐに投函できない場合は、ビニール袋に入れるなどして冷蔵保管をお願いします。この場合も良く乾燥させた後であることが重要です。乾燥不十分な状態ですと、成分の変性が起きてしまいます。血液ろ紙の保管方法などご不明な点がございましたら、弊社検査センターへご連絡なくお問い合わせください。



拡大スクリーニング検査実施状況

2023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)

10,507人
累計受検者

11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)

10,507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

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

10,507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~2023年3月	6,907	2	0
合計	10,507	2	0

(参考)患者発見頻度:1/11,197 (526,270名検査、47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
2022年4月~2023年3月	6,907	0	0
合計	10,507	1	0

(参考)患者発見頻度:1/409,967 (409,967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~2023年3月	6,907	0	0
合計	10,507	0	0

(参考)患者発見頻度:1/57,026 (228,104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
2022年4月~2023年3月	6,907	0	0
合計	10,507	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~2023年3月	6,907	6	0
合計	10,507	8	0

(参考)患者発見頻度:1/228,093 (228,093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。

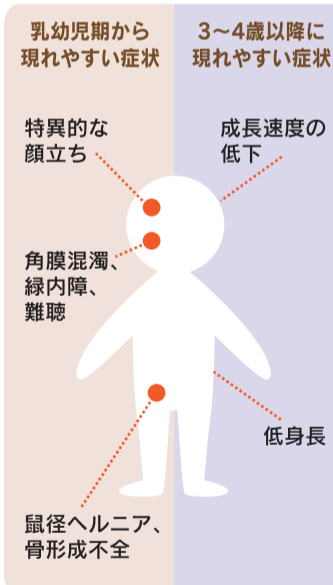


KMバイオロジクス
マタニティサイト

ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的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潜性遺伝性疾患です。

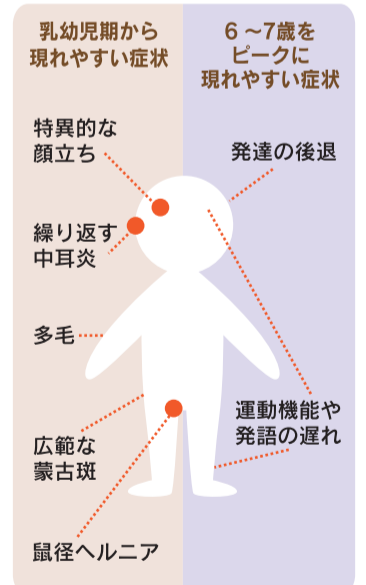
発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌(大きな頭、前額の突出、巨舌)、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。



ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)とは

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

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期に広範な蒙古斑、反復性の中耳炎、鼠径ヘルニアなどを認めます。重症型においては幼児期に運動・発語の遅れ、手指拘縮(鷲手)、脊椎後弯が認められるようになり呼吸器感染・中耳炎を反復し伝音性難聴をきたします。思春期には呼吸障害、嚥下障害などが進行し死亡例があります。

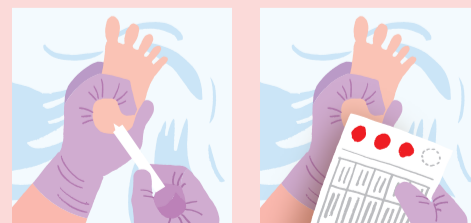


検査内容

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。