



Topics 「one team」～より高精度なスクリーニングの実現に向けて～

愛媛県では、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ⅠⅡ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。愛媛県内すべての分娩取り扱い施設より検体が提出され、開始2年で検査実施数は13,000件を超え、約85%の高い実施率(同意率)で推移できています。愛媛県に次いで、2023年4月に高知県、6月に

香川県、徳島県でも検査が開始され、四国全域で拡大新生児スクリーニングを受けることが可能となりました。四国4県ともに、熊本市のKMバイオロジクス(株)に検査を委託し、要精密判定者の対応については、熊本大学小児科に診断支援を受けながら進めています。

四国4県が連携して「one team」となり、検査の精度を高め、拡大新生児スクリーニングの有用性を示していきたいと考え、この「つながり」も新たに「四国版」としてリニューアルすることと致しました。将来的に、拡大新生児スクリーニングが公費化され、すべての新生児が恩恵を受けることができるよう、これからも尽力して参ります。

(左から)
 愛媛大学医学部小児科 濱田淳平先生
 香川大学医学部小児科 岩瀬孝志先生
 高知大学医学部小児科 荒木まり子先生
 徳島大学医学部小児科 小谷裕美子先生



産科医療機関からのQ&A

Q 採血したけれど、裏まで浸みていません。検査できますか？ また、重ね塗りをした場合はどうですか？

A いずれの場合も、正しい検査結果が得られません。お手数ですが、再度の採血をお願いします。

新生児スクリーニングの検査は全国統一の新生児スクリーニング専用ろ紙を使います。検査では血液部分を専用の器具で1/8インチ(約3.2mm)にパンチアウトし、目的成分を抽出して検査します。正しく採血された場合、1/8インチの血液ろ紙には3μLの血液が含まれています。もし、裏まで浸みていないところをパンチアウトした場合、血液量が足りないことになります。逆に二度塗りした箇所であれば、成分が多めに測定されます。これは、検査結果の偽陽性や偽陰性につながる可能性があります。血液が裏まで浸みていること、重ね塗りをしないことは正しい検査結果を得るために重要なポイントです。アミノ酸成分の含まれる輸液やミルク、ステロイド軟膏などはそれぞれ検査に影響することが分かっています。もし、血液ろ紙に赤ちゃんの血液以外の輸液やミルク、薬剤などがついてしまった場合も、お手数ですが再度の採血をお願いいたします。また、ろ紙部分に関しては、採血前後問わず、触らないようにご注意ください。採血方法などでご不明な点がございましたら、弊社検査センターへお問い合わせください。

※SMAやSCIDなどの検査では更に小さい1.5mmにパンチアウトします。

拡大スクリーニング検査実施状況

2023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。

4県の開始時期は愛媛(2021年10月～)、高知(2023年4月～)、香川・徳島(2023年6月～)。表の実績は4県の合計

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

17,747人
累計受検者

33人
要精密数

0人
診断確定数

●重症複合免疫不全症(SCID)

17,747人
累計受検者

7人
要精密数

0人
診断確定数

●ファブリー病

要精密数	確定数
12	0

(参考)患者発見頻度: 1/11,421
 (548,204名検査、48名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ポンペ病

要精密数	確定数※
4	0

(参考)患者発見頻度: 1/431,901 ※乳児型のみ集計
 (431,901名検査、1名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

17,747人
累計受検者

1人
要精密数

0人
診断確定数

●ゴーシェ病

要精密数	確定数
0	0

(参考)患者発見頻度: 1/50,008
 (250,038名検査、5名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

要精密数	確定数
0	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

要精密数	確定数
17	0

(参考)患者発見頻度: 1/250,027
 (250,027名検査、1名発見) (熊本・福岡での実績集計)

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



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



パパママになる皆さまへ



つながりより 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、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症」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

重症複合免疫不全症(SCID)とは

生まれつきの免疫系の異常により、血液中のTリンパ球がほとんど存在せず、抗体をつくるBリンパ球も機能しなくなることで、病原体から体を守ることができず感染症を繰り返してしまう病気です。

主な症状

乳児期早期に、肺炎、敗血症、胃腸炎などの重篤な感染症を繰り返すことがあり、診断が遅れて適切な治療を受けられないまま亡くなる場合もあります。また、生ワクチンを接種してしまうと、命にかかわる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。

主な症状

- ・肺炎、下痢
- ・口腔内カンジダ
- ・中耳炎、敗血症
- ・生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど)による重篤な副反応



- ・成長障害
- ・皮膚疾患

全身に現れやすい症状

脊髄性筋萎縮症(SMA)とは

生まれつき筋肉を動かすために必要なタンパク質を十分に産生することができないため、脊髄の運動神経細胞が変性し、進行性の筋力低下、筋萎縮を引き起こしてしまう病気です。

主な症状

全身の筋力低下が原因で、首が座らない、支えなしで歩けないなど、運動発達に遅れがみられることがあります。重症型の場合、乳児期に発達が止まり、哺乳困難、呼吸困難、嚥下困難などを起こし、呼吸のサポートを行わない場合、多くの方が2歳までに亡くなるといわれています。

主な症状

- ・弱い泣き声
- ・哺乳困難
- ・呼吸困難
- ・嚥下困難



- ・四肢や体幹の筋力低下
- ・成長の遅れ

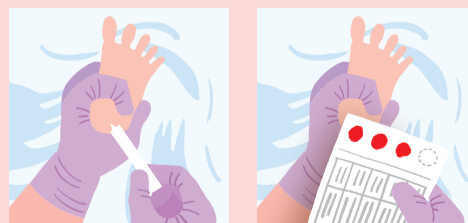
全身に現れやすい症状

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を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(ライソゾーム病など)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。