

Topics

公費検査のさらなる拡充を目指して

2021年10月から、愛媛県でライソゾーム病(ボンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型)、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症の7疾患を対象にした拡大新生児スクリーニングが開始されました。高知県でも、愛媛小児先進医療協議会や日本小児先進治療協議会にご協力いただき体制を整え、2023年4月から、拡大新生児スクリーニングを開始しました。6月から香川県と徳島県でも開始され、四国全域で拡大新生児スクリーニングを受けられるようになりました。

高知県では、県内すべての分娩取扱い施設で検査が受けられ、2024年2月までの11か月間で、公費検査希望者の約

85%のご家族に検査の同意をいただき、約2,700人の赤ちゃんに検査を受けていただきました。検査は熊本市のKMバイオロジクス株式会社で行われ、要精密判定者の対応は、熊本大学小児科・日本小児先進治療協議会の診断支援を受けながら行っています。

これからも、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、将来的にすべての赤ちゃんが公費で拡大新生児スクリーニングを受けられるようになることを目指して取り組んでまいります。

一般社団法人 高知小児先進医療協議会
荒木まり子



産科医療機関からのQ&A

- Q

新生児マススクリーニングの検査項目が増えていますが、対象となるのはどのような疾患でしょうか？
- A

対象疾患は、発症前に診断ができ、治療法があるなどの要件があります。医療の進歩に伴って、対象疾患が少しずつ増えてきています。

新生児マススクリーニングは、疾患を早期に発見し適切な治療を行い、障がいの発生を予防することを目的としています。そのため、多種の疾患を検査すれば良いというわけではありません。

対象疾患の基準として知られているものの一つとして「Wilson-Jungnerの古典的基準(WHO,1968)」があります。その基準内容は、『重要な病気であり、発見による利益が期待できること、効率の良い検査法があること、費用対効果が適切であること』と要約されます。

日本で1977年から開始された新生児マススクリーニング事業は、当初フェニルケトン尿症など6つの疾患を対象としていました。それから46年が経過し、医療の進歩に伴い対象疾患も増え、現在では20疾患が公費検査の対象となっています。また近年では公費検査に含まれませんが、上記要件を満たした疾患を対象に拡大スクリーニング検査として、ライソゾーム病(LSD)や脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)なども検査可能になりました。当センターでもLSD、SMA、SCIDの検査を行っています。検査内容についてご不明な点は、当センターまでお問い合わせください。

Topics

「九州・四国新生児スクリーニング研究会 in 道後温泉」が開催されました

四国4県全域で拡大新生児スクリーニングが開始されたことを記念して、2023年12月16日に「九州・四国新生児スクリーニング研究会 in 道後温泉」を老舗旅館「ホテル古湧園 遥」コンベンションホールで開催しました。定期開催されている九州新生児スクリーニング研究会の世話人であられる中村公俊教授(熊本大学小児科)よりご挨拶を頂いた後、拡大スクリーニング対象疾患である、ライソゾーム病、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症のスクリーニングの現状や課題について専門家よりご講演いただきました。その後は、四国・九州各県、及び検査施設からの現状報告、最後に総合討論を行いました。まだ拡大スクリーニング開始まもない地域からは、要精密検査の対応に苦慮しているという意見が多く、ご経験豊富な先生方よりアドバイスを頂くな

ど、学会とはまた異なる意見交換ができました。その他、現在全国に拡がりつつある拡大新生児スクリーニングの精度管理や公費助成のあり方などについて、各地域で中心とされている先生方よりさまざまなご意見が出て、非常に有意義かつ盛会となりました。今後も四国・九州地区で連携を深めていきたいと考えています。

一般社団法人 愛媛小児先進医療協議会
濱田淳平



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)

26,234人
累計受検者

41人
要精密数

1人
診断確定数

●ファブリー病

要精密数	確定数
12	1

(参考) 患者発見頻度: 1/11,153
(568,800名検査、51名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ボンペ病

要精密数	確定数※
5	0

(参考) 患者発見頻度: 1/452,497 ※乳児型のみ集計
(452,497名検査、1名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ゴーシェ病

要精密数	確定数
0	0

(参考) 患者発見頻度: 1/54,127
(270,634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)

要精密数	確定数
0	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

要精密数	確定数
24	0

(参考) 患者発見頻度: 1/270,623
(270,623名検査、1名発見) (熊本・福岡での実績集計)

2024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。

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

●重症複合免疫不全症(SCID)

26,234人
累計受検者

7人
要精密数

0人
診断確定数

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

26,234人
累計受検者

1人
要精密数

0人
診断確定数

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々

診断確定数

精密検査機関で、疾患と診断が確定した方々



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

※ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症は、国指定の難病です

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、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。

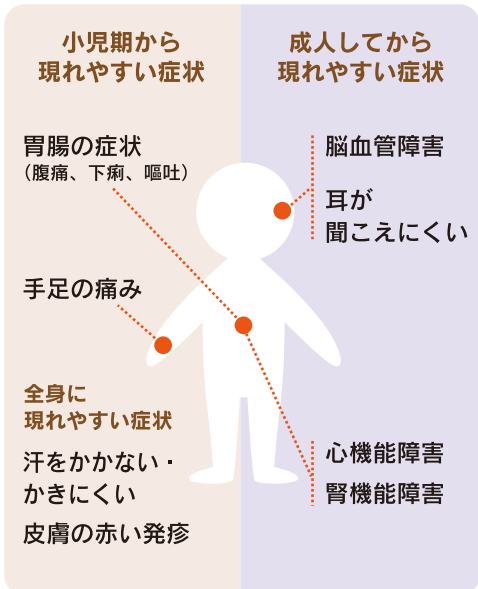


KM バイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

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。