



## Topics 「香川県での拡大新生児スクリーニング検査の1年を振り返って」

公費で行っている新生児マススクリーニング検査は日齢4～6日頃に児のかかとから採血し、血液をろ紙に染みこませて乾燥後専門検査機関に送り、早期発見・早期治療ができる疾患を見つけ出すものです。香川県では2012年からタンデムマス法を導入して20疾患を対象にしています。

それ以外に乾燥ろ紙血で発見できる疾患は、重症複合免疫不全症、進行性の脊髄性筋萎縮症や先天代謝異常症のライソゾーム病などがあり、四国では、愛媛県が率先して拡大新生児スクリーニング検査(以下拡大検査)として2021年10月から導入しています。香川県でも愛媛県のシステムを参考に、一般社団法人香川小児先進医療協議会を設立しKMバイオロジクス社に検査提出できるように有料・任意で香川県の全分娩施設の参加で2023年6月から開始しました。

2024年9月までには、公費参加の約8割の児が拡大検査に参加し6千人以上の児の検査を施行しています。再採血は各分娩施設で要精密は原則香川大学で対応するようにしています。里帰り分娩の方は県外の医療機関に連絡して精査してもらっています。再採血は、高温多湿の時期に多い状況でした。要精密は、熊本大学小児科と連携させてもらい精査をしています。術後や早産・低出生体重児の影響が考慮されることもありました。

他県では、自治体独自で拡大検査に対する補助を行ったり、令和5年度よりこども家庭庁にて開始された「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」への参画などが進んでいます。香川県では残念ながらこれらの補助を得ていない状況ですが、何らかの公的補助が受けられるように行政と連携をしていければと思っています。

香川大学医学部 小児科 岩瀬 孝志



## 産科医療機関からのQ&A

Q 重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査方法について教えてください。

A 定量測定が可能な「リアルタイムPCR」を使用します。

重症複合免疫不全症(以下SCID)および脊髄性筋萎縮症(以下SMA)の検査は、PCRという検査原理を活用し行います。DNAの特定の配列を認識、増幅し、リアルタイムでその増幅過程をモニターすることで対象DNAを定量することが可能となります。SCID検査ではT細胞およびB細胞の分化の過程で生じる少量の環状DNAであるTRECとKRECを各々の成熟マーカーとして測定しています。低出生体重児など体の成長がまだ未成熟な傾向にある児では、測定結果が低値となる場合があります。再検査と聞いて驚かれることがありますが、適切な時期に再度採血し検査を行うことで正常となる場合がほとんどです。

また、SMAはSMN1遺伝子の異常によって引き起こされる神経筋疾患です。SMN1遺伝子の量を定量することで検査を行います。患児の場合、一刻も早く治療介入することが非常に重要とされています。弊社では検査において疾患の可能性がある場合には、即日複数回の検査を実施し、より正確な情報を産科医療機関様へ報告することを心掛けています。

## 拡大スクリーニング検査実施状況

2024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)

34,688人  
累計受検者

55人  
要精密数

1人  
診断確定数

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

34,688人  
累計受検者

12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
16	1

(参考)患者発見頻度: 1/12,124  
 (472,834名検査、39名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●ポンペ病

要精密数	確定数※
9	0

(参考)患者発見頻度: 1/236,417 ※乳児型のみ集計  
 (472,834名検査、2名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

34,688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: 1/58,240  
 (291,201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
30	0

(参考)患者発見頻度: 1/145,601  
 (291,201名検査、2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

※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



つなぐだより 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。

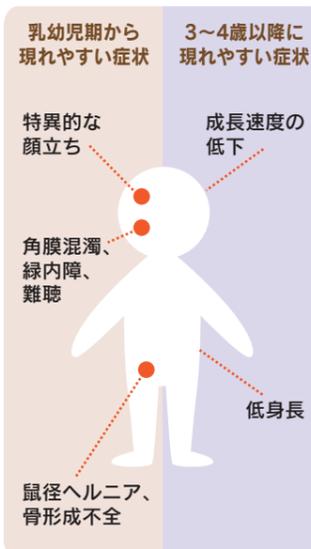


KMバイオロジクス株式会社  
新生児マススクリーニングサイト

## 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性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。

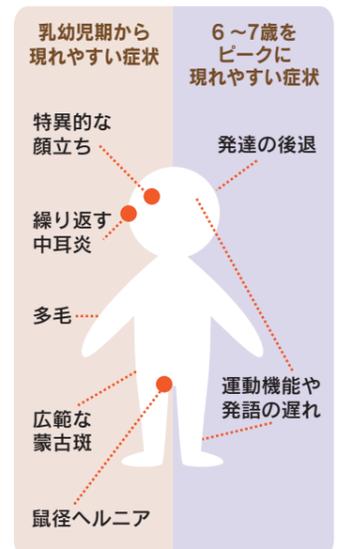
発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌(大きな頭、前額の突出、巨舌)、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。



## 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性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。