



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「つなぐだより福岡」第5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

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。

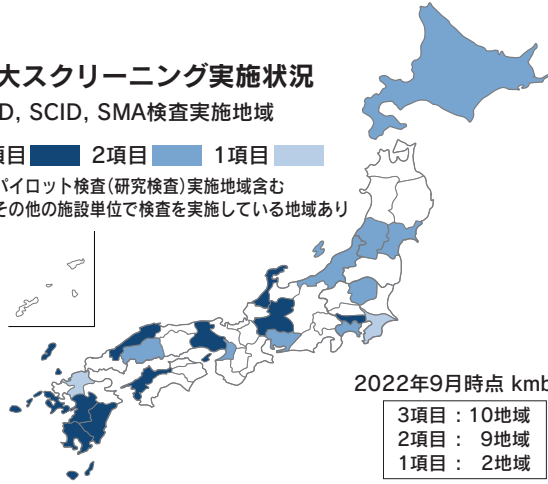
既に九州では複数の地域でこの拡大検査が始まっており、今回の集会でも全国から患者発見を含む検査の実施報告がありました。さらに、シンポジウムやセミナーも開催され、拡大検査の公費化に向けた課題などについても積極的な議論が行われました。今後、公費検査と拡大検査共に本学会にて議論が行われていくと考えられます。

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



2022年9月時点 kmb調べ

3項目: 10地域
2項目: 9地域
1項目: 2地域

「第10回九州新生児スクリーニング研究会」が開催されました

今年5月21日(土)に熊本大学小児科、一般社団法人日本小児先進治療協議会主催の「第10回九州新生児スクリーニング研究会」が開催されました。当研究会では全国の新生児スクリーニングに関わる医療機関や検査機関、行政の関係者がウェブ上で臨床や研究に関する発表や討論が行われています。

今回は下記の内容が行われました。また、治療までの時間短縮、両親の意思決定、体制づくり、公費助成など今後の課題について意見交換もありました。詳細は、同協議会様のホームページ(右記QRコード)をご覧ください。



第10回 九州新生児スクリーニング研究会

併催/九州先天性代謝異常症診療ネットワーク会議2022 日時/2022年5月21日(土)13:30~16:30

<p>座長 熊本大学大学院小児科学講座 熊本大学大学院小児科学講座 熊本大学大学院小児科学講座 熊本大学大学院小児科学講座 熊本大学病院小児科 澤田 貴彰先生</p> <p>教育講演 「わが国における拡大スクリーニングの現状」 熊本大学病院小児科 澤田 貴彰先生</p> <p>○現状と課題1 「宮城県の状況について」 東北大学大学院 笹原 洋二先生</p> <p>○現状と課題2 「栃木県の状況について」 自治医科大学 小坂 仁先生</p> <p>○現状と課題3 「千葉県における拡大新生児スクリーニング」 ちば県民保健予防財団 羽田 明先生</p>	<p>○現状と課題4 「大阪市における拡大新生児スクリーニング」 大阪公立大学大学院 濱崎 考史先生</p> <p>○現状と課題5 「大阪母子医療センターにおける拡大スクリーニングの取り組みについて～ SMA-NBS陽性例を中心に～」 大阪母子医療センター 木水 友一先生</p> <p>○現状と課題6 「兵庫県における拡大新生児スクリーニングの現状」 神戸大学大学院 栗野 宏之先生</p> <p>○現状と課題7 「開始後半年が経過した愛媛県拡大スクリーニングの現状」 愛媛大学大学院 濱田 淳平先生</p> <p>○現状と課題8 「宮崎県における拡大スクリーニング」 宮崎大学 澤田 浩武先生</p>
--	--

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、国指定難病(ライソゾーム病)の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)

387,745人
累計受検者

448人
要精密数

40人
診断確定数

福岡(2014年7月～)と熊本(2013年4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

ライソゾーム病とは…

特定の遺伝子異常により、ライソゾーム酵素の欠損または活性が低下し、本来分解されるべき基質が細胞内に蓄積し、正常な細胞活動ができなくなることで発症する先天性代謝異常症です。

ライソゾーム病としては現在、60種類以上の疾患が報告されており、主な疾患として、ファブリー病、ボンベ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症などが挙げられます。

福岡での詳細データ

●ファブリー病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2014年7月～2022年3月	226,340	64	21
2022年4月～2022年9月	16,876	6	0
合計	243,216	70	21

患者発見頻度: 1/11,582 (243,216名検査、21名発見)
(参考)患者発見頻度: 1/10,724 (504,048名検査、47名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ボンベ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月～2022年3月	226,340	88	1
2022年4月～2022年9月	16,876	6	0
合計	243,216	94	1

患者発見頻度: 1/243,216 (243,216名検査、1名発見) ※乳児型のみ集計
(参考)患者発見頻度: 1/387,745 (387,745名検査、1名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ゴーシェ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月～2022年3月	105,671	1	1
2022年4月～2022年9月	16,876	0	0
合計	122,547	1	1

患者発見頻度: 1/122,547 (122,547名検査、1名発見)
(参考)患者発見頻度: 1/41,176 (205,882名検査、5名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月～2022年3月	105,671	5	0
2022年4月～2022年9月	16,876	0	0
合計	122,547	5	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月～2022年3月	105,671	72	1
2022年4月～2022年9月	16,876	16	0
合計	122,547	88	1

患者発見頻度: 1/122,547 (122,547名検査、1名発見)
(参考)患者発見頻度: 1/205,871 (205,871名検査、1名発見)(福岡・熊本での実績集計)



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(ライソゾーム病)の
検査ができます

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。

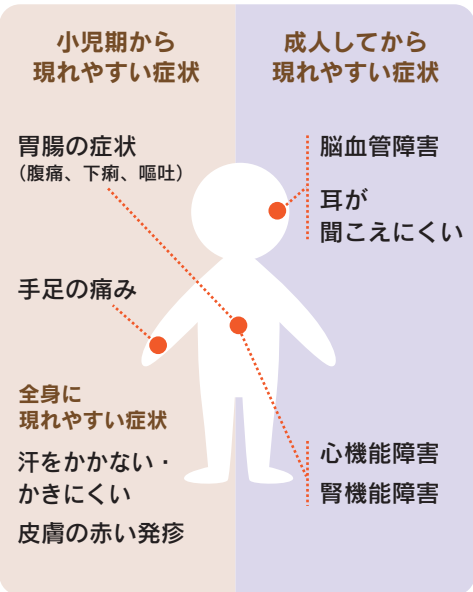


KMバイオロジクス
マタニティサイト

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)を検査する拡大検査(有料)があります。拡大検査を希望されても、追加の血液採取はありません。



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。