



## Topics 福岡の拡大スクリーニングの1年を振り返って

福岡県では2019年より現行のライソゾーム病5疾患の検査を開始し、2023年6月より重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査が追加されました(以下、拡大スクリーニング検査)。

SCIDとSMAが開始された当初は同意率の変化に注目をしていましたが、福岡県産婦人科医会及び各産科医療機関のご支援とご協力により、昨年6月以降の平均同意率は89.1%を維持しており、2023年度通年でも89.7%(85.6%~94.1%)と高い同意率となりました。また、同年度の受検者数は先天代謝異常等検査(公費検査)が34,381人、拡大スクリーニング検査が30,856人でした。

対象疾患が疑われるお子さんの精密検査やその後の診療については、福岡県下4大学病院(九州大学病院、福岡大学病院、産業医科大学病院、久留米大学病院)の小児科の先生方による連携のもと、しっかりとしたサポート体制を確立することが出来ました。また、精密検査を実施される先生方には、毎月、疾患ごとに連携会議を開催していただき情報交換も盛んに行われています。

一方、検査結果については、昨年6月以降、県下でSMAの患者3症例が確認され、早期に治療に入ることができました。これもひとえに、関係の皆様からのご支援とご協力の賜物であると受け止めております。重ねて深く感謝申し上げます。

このように、福岡県における拡大スクリーニングについては確実に成果を出しつつ、着実に患者を見つけ出すことができています。

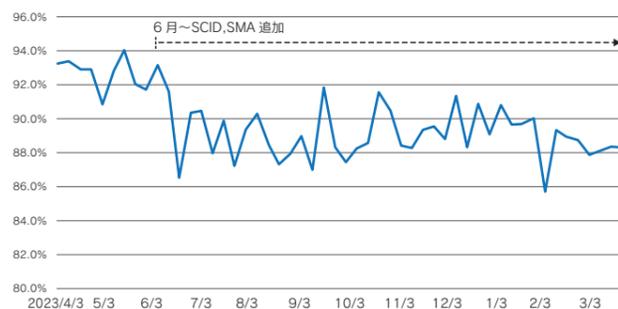
一方、国内に目を向けると、令和5年度よりこども家庭庁において「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」が開始されました。この事業は、近年の治療薬の開発などに

伴い、新生児マススクリーニング検査の対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、都道府県及び指定都市にて「重症複合免疫不全症(SCID)」と「脊髄性筋萎縮症(SMA)」に関する新生児マススクリーニング検査をモデル的に実施し、国の調査研究と連携・協力することで、公費で行われるマススクリーニング検査の対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、全国展開を目指すものです。福岡県はまだ実証事業へ参画していませんが、各自治体主導のもと本事業への早期参画を期待しています。

一般社団法人IBUKIとしては、今後も拡大スクリーニングの啓発を積極的に行い、一人でも多くのお子さんが健康な生活を送れるよう努めてまいります。今後とも、変わらぬご支援、ご協力を賜りますよう、何卒よろしく申し上げます。

一般社団法人IBUKI 代表理事  
廣瀬 伸一

福岡県における同意率の推移(2023年4月以降・週別)



## 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。

## 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)

452,497人  
累計受検者

520人  
要精密数

44人  
診断確定数

熊本(2013年4月~)と福岡(2014年12月~)での実績合計

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

25,521人  
累計受検者

14人  
要精密数

1人  
診断確定数

福岡(2023年6月~)での実績合計

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

25,521人  
累計受検者

4人  
要精密数

3人  
診断確定数

福岡(2023年6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

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2014年7月~2023年3月	259,431	72	22
2023年4月~2024年3月	30,856	16	1
合計	290,287	88	23

患者発見頻度: 1/12,621 (290,287名検査、23名発見)

(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

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月~2023年3月	259,431	94	1
2023年4月~2024年3月	30,856	5	0
合計	290,287	99	1

患者発見頻度: 1/290,287 (290,287名検査、1名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/452,497 (452,497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

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2023年3月	138,762	1	1
2023年4月~2024年3月	30,856	0	0
合計	169,618	1	1

患者発見頻度: 1/169,618 (169,618名検査、1名発見)

(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(MPS1)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2023年3月	138,762	5	0
2023年4月~2024年3月	30,856	0	0
合計	169,618	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~2023年3月	138,762	88	1
2023年4月~2024年3月	30,856	27	0
合計	169,618	115	1

患者発見頻度: 1/169,618 (169,618名検査、1名発見)

(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)



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。

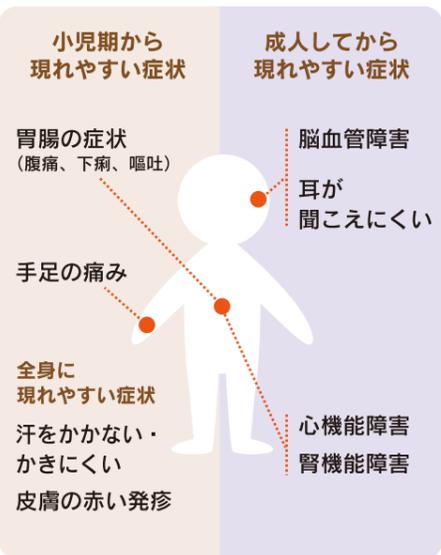


KMバイオロジクス株式会社  
新生児マススクリーニングサイト

## 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。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。