

子どもを難病から守り、明るい未来へ

# つなぐだより

## kmb

発行: 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  
〒860-0083 熊本市北区大塚1-7-35  
TEL: 096-345-7847  
監修: 福岡大学医学部総合医学研究センター 廣瀬伸一教授  
福岡大学筑紫病院小児科 井上貴仁診療教授  
(一般社団法人 IBUKI)



### Interview

### 一人でも多くの方に拡大スクリーニング検査を受けていただくために

2023年6月から、福岡県では新たに重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の2つの検査が拡大スクリーニング(以下、拡大検査)に追加されました。今回は、保護者への新生児スクリーニング検査の説明と工夫点などについて、福岡県筑紫野市にある「ながかわ産婦人科」の永川健太郎院長、助産師長・山本亜紀さん、助産師・稲富さきのさんにうかがいました。



永川健太郎院長



(左から)助産師の稲富さきのさん、山本亜紀さん

一昨年度、貴院の拡大検査受検率(公費検査の受検者のうち拡大検査を希望した割合)は96.1%と多くの方が受検されたようです。保護者に説明するタイミングを教えてください。

山本さん まず母子手帳が交付される9~10週目に、助産師や看護師が説明します。その時、検査のリーフレットとともに当院のアプリも紹介しています。アプリがあることで説明しやすくなったこと、空いた時間に検査費用や病気に関する詳しい説明を確認してもらえるようになったのがメリットです。

稲富さん また、30週前後で母親学級に参加する方にはもう一度、拡大検査や疾患について説明し、そこでママたちから質問を受ける時間も作り、疑問や不安の解消に努めています。34週頃、

パースプランを作るタイミングで不明な点などがあれば再度説明した上で、検査の同意書を提出していただきます。



母親学級でスクリーニング検査について説明

一拡大検査の受検を希望しない人もいますが、その理由は何でしょうか。

山本さん 「上の子が受検しなかったから下の子も同じで受検しない」という方や経済的な理由で検査を躊躇する方もいらっしゃいます。また「他の方はどうされていますか?」と尋ねられることもあり、「95%以上の方が受検されています」と答えるとありがたい希望されることが多いです。

稲富さん 「受検しなくても大丈夫」という方には、実際に県内でも、検査でSMAの赤ちゃんを発見できたことを伝えると、身近に感じてもらえるようです。スタッフ間で情報を共有し、状況に応じた対応を話し合うようにしています。ただ、あくまで任意ですので、強制的な印象を与えないように配慮しています。経済的な理由で受検しない方は「検査をやりたくない」ではなく「やれない」という点が本当に残念なところです。

一同意したことを撤回される方はいらっしゃいますか。

稲富さん そのようなことはほぼありませんが、「考え中」として受けるかどうかを躊躇する方はいます。そのようなときは、何に悩んでいるのかをうかがうようにしています。

一保護者に説明をする過程で、どこが重要だと感じますか。

山本さん 初回に行う、リーフレットを使った説明が重要だと感じます。スタッフで説明内容に差が出ないように、外来スタッフも病棟スタッフも同じレベル感で説明できるよう配慮しています。

一最後に、今後の新生児スクリーニング検査に期待することを教えてください。

永川院長 疾患の早期発見・早期治療のためにも、全ての新生児が平等に検査を受けられることが望ましいのはもちろんです。一方では、病気が見つかった場合、遺伝性疾患については家族へのサポートも重要となります。産科と小児科が両輪となって連携し情報を共有していくことでより良い体制整備ができると感じています。今後も引き続き、医師はもちろん産婦人科診療に関わる全てのスタッフが新生児マススクリーニング検査に対する知識を深めて、検査後の母親自身へのサポートも取り組んでまいります。



永川院長と同院の助産師の皆さん



## 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。

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

472,865人  
累計受検者

554人  
要精密数

48人  
診断確定数

熊本(2013年4月~)と福岡(2014年7月~)での実績合計

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

40,302人  
累計受検者

23人  
要精密数

1人  
診断確定数

福岡(2023年3月~)での実績合計

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

40,302人  
累計受検者

5人  
要精密数

4人  
診断確定数

福岡(2023年3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~2024年3月	290,287	87	23
2024年4月~2024年9月	14,781	5	2
合計	305,068	92	25

(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)

#### ●ボンペ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月~2024年3月	290,287	99	2
2024年4月~2024年9月	14,781	5	0
合計	305,068	104	2

(参考)患者発見頻度: 1/236,417 (472,834名検査、2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~2024年3月	169,618	1	1
2024年4月~2024年9月	14,781	0	0
合計	184,399	1	1

(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)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2024年3月	169,618	5	0
2024年4月~2024年9月	14,781	0	0
合計	184,399	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~2024年3月	169,618	123	2
2024年4月~2024年9月	14,781	13	0
合計	184,399	136	2

(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)



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<sup>®</sup> 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。

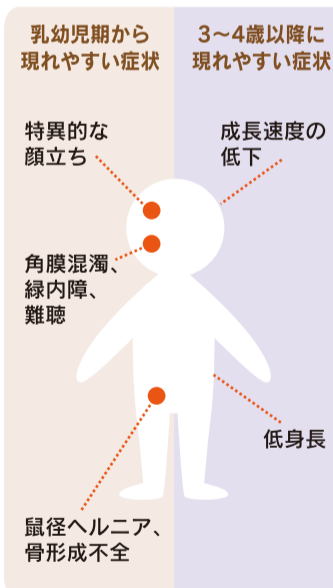


KM バイオロジクス株式会社  
新生児マススクリーニングサイト

## 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的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。

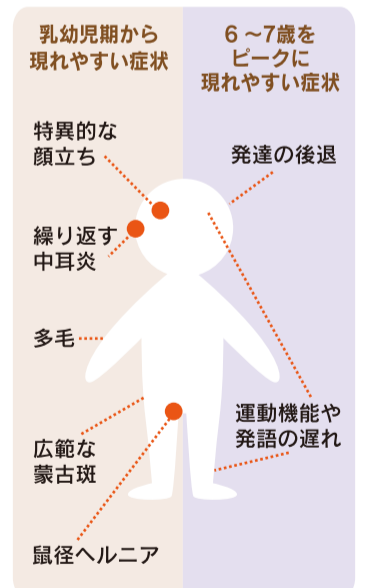
発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌(大きな頭、前額の突出、巨舌)、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。



## 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的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。

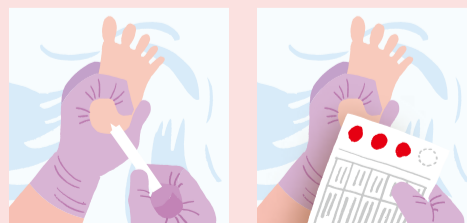


### 検査内容

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。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。