



Topics 福岡県の拡大新生児スクリーニングの歴史

現在、福岡県下で行われている拡大新生児マススクリーニング検査(以下、拡大検査)は、2007年に開始され、その歴史も約20年に至ろうとしています。今回は、福岡における拡大検査の歴史についてご紹介いたします。

福岡県での拡大検査は2007年、現一般社団法人IBUKIにより、熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座の中村教授、くまもと江津湖療育医療センターの遠藤文夫先生のご協力を得て開始しました。当時、拡大検査を開始した地域は福岡県と熊本県のみで、当時としては大変先進的な取り組みでした。

開始時の拡大検査の対象疾患はファブリー病のみであり、かつ、実施地域も福岡市とその近郊に限定されていました。その後、2014年にボンベ病、2019年にはムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病が一気に追加されることで、ライソゾーム病のうち5疾患を検査できるようになりました。地域についても福岡市近郊から筑豊、北九州、筑後と拡大し、2019年以降は全県下で実施しております。

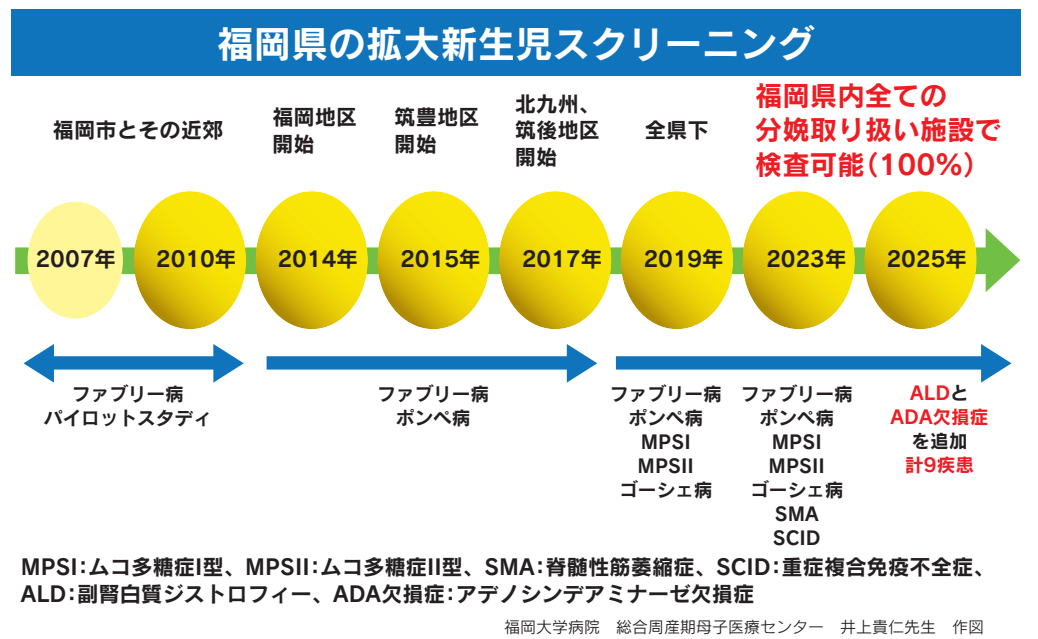
さらに、2023年には、ライソゾーム病以外の疾患として、脊髄性筋萎縮症(SMA)と重症複合免疫不全症(SCID)が新たに検査項目として加わり、直近では2025年7月より、副腎白質ジストロフィー(ALD)、アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)の2つの検査がパイロット検査として追加されました。ALDとADA欠損症については、2026年4月より有料検査へと移行しています。直近の拡大検査の受検率※は約90%に達しており、検査の結果、病気の可能性があるお子さんについては、県下の精密検査実施医療機関を中心に、遺伝子治療を含む早期治療が行われています。

2007年、福岡県と熊本県の2県だった拡大検査は、その後、重要性が認識され全国各地で行われるようになりました。拡大検査は、治療法が確立しているものの症状が進行すると回復が困難である病気を見つけ、早期診断、早期治療に繋げる重要な検査です。

今回、拡大検査の歴史と目的をご紹介いたしましたが、今後も、この取り組みへのご支援をよろしくお願いいたします。

一般社団法人IBUKI 代表理事 廣瀬伸一

※先天性代謝異常等検査を受検した児のうち、拡大検査を受検した児の割合



拡大スクリーニング検査実施状況

2026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。

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

348,679人 累計受検者
363人 要精密数
39人 診断確定数

福岡(2014年7月～)の実績
(参考)患者発見頻度 1/9,338(532,271名検査57名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●重症複合免疫不全症(SCID)

83,882人 累計受検者
49人 要精密数
3人 診断確定数

福岡(2023年6月～)の実績
※2025年10月～2026年3月の診断確定0名
(参考)患者発見頻度 1/15,727(172,996名検査11名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

83,882人 累計受検者
7人 要精密数
6人 診断確定数

福岡(2023年6月～実績)
※2025年10月～2026年3月の診断確定1名
(参考)患者発見頻度 1/18,120(144,963名検査8名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●副腎白質ジストロフィー(ALD)

11,506人 累計受検者
6人 要精密数
2人 診断確定数

福岡(2025年7月～)の実績合計※男児のみ
※2025年10月～2026年3月の診断確定1名
(参考)患者発見頻度 1/4,895(19,578名検査4名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)

22,216人 累計受検者
0人 要精密数
0人 診断確定数

福岡(2025年7月～)の実績
※2025年10月～2026年3月の診断確定0名
(参考)患者発見頻度 1/37,931(37,931名検査1名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ファブリー病

受検数	要精密数	診断確定数
348,679人	97人	29人

福岡(2014年7月～)の実績 ※2025年10月～2026年3月の診断確定2名
(参考)患者発見頻度 1/12,378(532,271名検査43名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ボンベ病

受検数	要精密数	診断確定数
348,679人	105人	2人

福岡(2014年7月～)の実績 ※2025年10月～2026年3月の診断確定0名
(参考)患者発見頻度 1/266,136(532,271名検査2名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ゴーシェ病

受検数	要精密数	診断確定数
227,983人	3人	3人

福岡(2019年4月～)の実績 ※2025年10月～2026年3月の診断確定1名
(参考)患者発見頻度 1/50,087(350,610名検査7名発見)(福岡・熊本での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPSⅠ)

受検数	要精密数	診断確定数
227,983人	5人	0人

福岡(2019年4月～)の実績 ※2025年10月～2026年3月の診断確定0名

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

受検数	要精密数	診断確定数
227,983人	153人	5人

福岡(2019年4月～)の実績 ※2025年10月～2026年3月の診断確定3名
(参考)患者発見頻度 1/70,122(350,610名検査5名発見)(福岡・熊本での実績集計)

要精密数

検査の結果、病気の疑いがあるため、精密検査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

産科医療機関からのQ&A

Q 採血用ろ紙の「その他特記事項」欄にはどのような情報を記入すればよいですか？

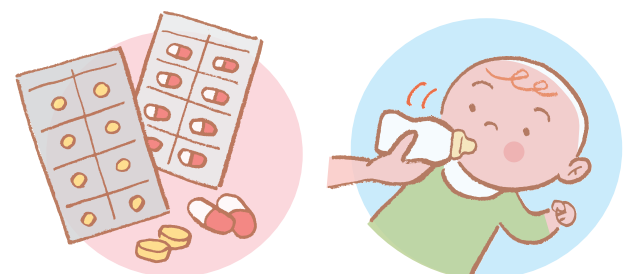
A 検査結果に影響を及ぼす可能性がある、以下の情報についてご記入ください。測定結果を判定する際の参考とさせていただきます。必要に応じて弊社より問い合わせを行います。

【必ず記入いただきたいこと】

- ・母親及び児の甲状腺疾患薬*及び免疫抑制剤の内服状況
- *先天性代謝異常等検査を受検の場合

【可能な範囲で記入いただきたいこと】

- ・母親の疾患情報
- ・児の同胞の疾患情報
- ・母親の服薬情報
- ・児の服薬情報
- ・児の哺乳状況についての補足、特殊ミルク使用の有無など



Q 疾患情報や服薬情報はどの程度記入すればよいですか？

A スクリーニング検査の対象疾患に関係する疾患又は薬剤についてご記入ください。また、児については抗生剤の内服情報も記入してください。

Q いつの時点での情報を記入すればよいですか？

A 母親については出産時点の情報を記入ください。また、児の抗生剤の内服状況については生まれてから、他は採血時点の情報の記入をお願いします。

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

早期発見により、適切な治療につなげるための検査です！

生まれてすぐに指定難病の検査ができます

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、どのご家庭でも変わりありません。しかし、生後、早期に発見することが重要な病気があることをご存じでしょうか。現在、拡大スクリーニング検査では、ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症に加え、副腎白質ジストロフィーやアデノシンデアミナーゼ欠損症も検査できるようになりました。出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)で検査できます。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

α -ガラクトシダーゼという酵素の活性低下により、糖脂質(グロボトリアオシルセラミド)が分解されにくくなり、血管や臓器に少しずつ蓄積し、さまざまな症状を引き起こす疾患です。

主な症状

幼児期～学童期

- 手足の強い痛み
- 汗をかきにくい、それにより体温が上がりやすい
- 蛋白尿
- 被角血管腫



20歳頃以降

- 腎障害
- 心肥大
- 脳血管障害
- 角膜混濁

この他、難聴、下痢症状などの消化器症状、精神症状を認める。

小児慢性特定疾病情報センター「91 ファブリー (Fabry) 病」
https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_091/
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

※症状のあらわれ方や重症度、進行の程度には個人差があります。気になる症状がある場合は、医療機関や専門医にご相談ください。

ポンペ病

酸性 α -グルコシダーゼという酵素の活性低下又は欠損により、体の中の糖(グリコーゲン)が分解されにくくなり、分解されない糖が筋肉の細胞にたまり、筋肉が弱くなっていく進行性の疾患です。

主な症状

乳児型 (生後2カ月ごろ発症)

- 哺乳力低下
- 筋力低下
- 心肥大
- 巨舌
- 肝腫大
- 心機能障害
- 呼吸障害



遅発型 (生後6カ月以降に発症)

- 運動が下手
- 脊柱側弯症
- 腰痛 ・ 疲れやすい
- 息切れ ・ 起床時の頭痛
- 日中の眠気 ・ 鼻声

遅発型の症状の重さには大きな個人差があります。

小児慢性特定疾病情報センター「97 ポンペ (Pompe) 病」
https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_097/
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

ゴーシェ病

グルコセレブロシダーゼという酵素の活性が低下又は欠損する事によって起こる疾患です。分解されずに残った糖脂質(グルコセレブロシド)が体中のマクロファージという免疫細胞に蓄積し、さまざまな症状が起こります。

主な症状

- 肝臓や脾臓が大きくなる
- 骨症状(病的骨折・骨の痛み)
- 貧血 ・ 血小板減少(出血しやすい)
- けいれん ・ 精神運動発達の遅れ
- 項部後屈 ・ 衝動性眼球運動障害
- 胎児水腫



小児慢性特定疾病情報センター「90 ゴーシェ (Gaucher) 病」
https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_090/
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

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。