

# つなぐだより 熊本

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 熊本市北区大窪一丁目7番35号  
 TEL: 096-345-7847  
 監修：熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座  
 中村 公俊 教授  
 (一般社団法人 日本小児先進治療協議会 代表理事)

## ごあいさつ

謹啓 時下、皆様にはますますご清栄のこととお喜び申し上げます。  
 平素は弊社の新生児スクリーニング事業にご支援、ご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。  
 さて今般、弊社は一般社団法人日本小児先進治療協議会様がこれまで熊本県内で発行されておりました「ライソゾーム通信」の情報発信を継承することになりました。お届けする時期が予定より遅くなりましたが、今回、新たに発行元として制作しました第1号をお送りいたします。  
 弊社としても「ライソゾーム通信」同様、ライソゾーム病検査の実施状況や新規検査項目並びに新生児スクリーニングに関わる情報を中心とした紙面構成で年2回(春秋)の発行を継続していくこととしております。  
 また、新名称は「つなぐだより」と命名いたしました。この言葉には、赤ちゃんの命をつなぐ、未来をつなぐ、新生児スクリーニングに関わる人々をつなぐ、という思いを込めております。さらには、新生児スクリーニング事業が担う大事な使命をしっかりとつないでいくという私どもの気持ちも込めております。  
 関係の皆様方におかれましては、今後とも弊誌のご愛読を頂き、変わらぬ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。

謹白

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 山内芳裕

## ご案内

本年7月19日(日)に熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座、一般社団法人日本小児先進治療協議会主催の「第9回九州新生児スクリーニング研究会」が開催されました。本会は先天代謝異常症の研究や治療に関わる先生方また自治体、検査機関など多くの方々に参加され、講演、情報共有、議論がなされる場となっております。今回は新型コロナウイルス感染症予防対策として限定オンライン視聴の形式にて開催されました。以下、概要を報告いたします。

まず、中村公俊先生から厚労省中村班の活動報告として先天代謝異常症を中心とした新生児スクリーニング対象疾患の診断・治療、生涯にわたる支援を目指し活動しておりスクリーニング対象疾患である難病をほぼ網羅した診療ガイドラインの作成及び改訂(2019年)、特殊ミルク治療ガイドラインの作成(2020年)について説明がありました。また、本年度は「移行期医療と成人期の診療体制の整備と診療モデルに基づく診療ガイドラインの作成」などに取り組まれているという報告がありました。

続いて、澤田貴彰先生並びに水上智之先生より現在、熊本県で実施しているライソゾーム病および免疫不全症の新生児スクリーニングの報告がありました。ライソゾーム病スクリーニングについては発見された患者さんは慎重なフォローアップを受けており適切な時期に治療(酵素補充療法:ERT)が開始されその効果も得られていること、ERTだけでは不十分な症例に対するさらなる治療の発展が期待されることのお話もありました。また、2019年2月から開始した免疫不全症のパイロットスクリーニングにおいて要精密対象は2名であったこと、そのうち1名はT細胞減少症の所見が診られたことから生ワクチン(ロタウイルスワクチン)の接種を回避できたとの詳細な報告がありました。ロタウイルスワクチン(本年10月より定期接種化)は重症複合免疫不全症(SCID)の所見を有する者は接種不適当者となっており、免疫不全症の児を早期に見つけてワクチン接種を回避する上ではスクリーニング検査は有用な手段になるのではと報告がありました。

澤田浩武先生からは宮崎県において本年4月より有料拡大スクリーニングとしてライソゾーム病(ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I/II型)及び重症複合免疫不全症(SCID)のスクリーニングを開始したと報告がありました。今後の取組みとして前述のロタウイルスワクチン定期接種に伴うSCID検査の一部公費負担、脊髄性筋萎縮症(SMA)への検査対象疾患拡大について進めていかれるとの報告もありました。

羽田明先生より、2020年5月より千葉県にて公益財団法人ちば県民保健予防財団が専門病院及び検査機関と協力しSMA新生児スクリーニング検査を追加する研究を開始したこと、2021年度より有料検査として実装、公費検査として許可されることを目指すとの報告がありました。

### 第9回九州新生児スクリーニング研究会 報告集



開催日 2020年7月19日(日) 13:00~15:20 開催場所 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 一般社団法人 日本小児先進治療協議会  
 共催 一般社団法人 化学及血液療法研究会、セゾフィ株式会社  
 協賛 JTB/タスフォー株式会社

- 教育講演 1**  
 座長 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 准教授 松本 志郎 先生  
 厚労省中村班報告と拡大新生児スクリーニング準備・実施の現状  
 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授 中村 公俊 先生
- 教育講演 2**  
 座長 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 准教授 松本 志郎 先生  
 ライソゾーム病の新生児スクリーニング  
 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 澤田 貴彰 先生
- 教育講演 3**  
 座長 熊本大学病院総合周産期母子医療センター 講師 坂本 理恵子 先生  
 免疫不全症の新生児スクリーニング  
 ~熊本県の現況~  
 国立病院機構熊本医療センター小児科 部長 水上 智之 先生
- 教育講演 4**  
 座長 熊本大学病院総合周産期母子医療センター 講師 坂本 理恵子 先生  
 宮崎県における拡大スクリーニング  
 宮崎大学医学部看護学科 基礎看護学領域 教授 宮崎大学医学部附属病院小児科 宮崎県新生児マススクリーニング検査専門委員会 委員長 澤田 浩武 先生
- 特別講演**  
 座長 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授 中村 公俊 先生  
 脊髄性筋萎縮症新生児スクリーニングの実施とその課題  
 公益財団法人 ちば県民保健予防財団 調査研究センター長 羽田 明 先生

## 実施状況

**本** 検査は熊本県産婦人科医会のご支援と熊本県内47の分娩取扱い施設様のご協力、並びに保護者の方々のご理解をいただきながら、実施主体である一般社団法人日本小児先進治療協議会にて運営なされております。以下のとおり実施状況をご紹介します。

ファブリー病スクリーニングは2006年8月に開始以来、2020年9月末までの累計検査数は234,279名で、精密検査が必要になった児は69名でした。精密検査の結果23名がファブリー病、46名は異常なしと診断されました。

ポンペ病スクリーニングは2013年4月に開始以来、2020年9月末までの累計検査数は117,976名で、精密検査が必要になった児は91名でした。

2016年12月より、ゴーシェ病及びムコ多糖症I・II型の3項目を追加し、検査を実施しております。2016年12月の開始以来、2020年9月末までに、ゴーシェ病は累計検査数56,782名で精密検査が必要となった児は3名で、精密検査の結果3名ともにゴーシェ病と診断されました。ムコ多糖症I型は累計検査数56,771名で精密検査が必要となった児は1名、ムコ多糖症II型は累計検査数56,771名で精密検査が必要となった児は26名でした。

### ファブリー病スクリーニング

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.0%	3	2	1/8,564
2014年度	17,290	16,801	97.2%	10	3	1/5,600
2015年度	17,088	16,615	97.2%	6	2	1/8,308
2016年度	15,920	15,457	97.1%	7	1	1/15,457
2017年度	16,224	15,664	96.5%	2	1	1/15,664
2018年度	15,662	15,120	96.5%	0	0	—
2019年度	14,724	14,178	96.3%	0	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	4	0	—

患者発見頻度: 1/10,186 (234,279名検査、23名発見)

### ポンペ病スクリーニング

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.0%	27	0	—
2014年度	17,290	16,801	97.2%	33	0	—
2015年度	17,088	16,615	97.2%	14	0	—
2016年度	15,920	15,457	97.1%	10	0	—
2017年度	16,224	15,664	96.5%	3	0	—
2018年度	15,662	15,120	96.5%	2	0	—
2019年度	14,724	14,178	96.3%	0	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	2	0	—

### ゴーシェ病スクリーニング

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2016年度(12月~3月)	5,233	4,807	91.9%	0	0	—
2017年度	16,224	15,664	96.5%	1	1	1/15,664
2018年度	15,662	15,120	96.5%	1	1	1/15,120
2019年度	14,724	14,178	96.3%	0	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	1	1	1/7,013

患者発見頻度: 1/18,927 (56,782名検査、3名発見)

### ムコ多糖症I型(MPS1)スクリーニング

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2016年度(12月~3月)	5,233	4,801	91.7%	0	0	—
2017年度	16,224	15,659	96.5%	1	0	—
2018年度	15,662	15,120	96.5%	0	0	—
2019年度	14,724	14,178	96.3%	0	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	0	0	—

### ムコ多糖症II型(MPS2)スクリーニング

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2016年度(12月~3月)	5,233	4,801	91.7%	2	0	—
2017年度	16,224	15,659	96.5%	8	0	—
2018年度	15,662	15,120	96.5%	6	0	—
2019年度	14,724	14,178	96.3%	6	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	4	0	—

## 新規検査項目の実施状況

2019年2月より、重症複合免疫不全症及び低ホスファターゼ症(パイロット検査)の2項目を追加実施されています。

2019年2月の開始以来、2020年9月末までに、重症複合免疫不全症(SCID)は累計検査数23,501名で精密検査が必要となった児は5名でした。低ホスファターゼ症は累計検査数23,501名で精密検査が必要となった児は3名でした。なお、重症複合免疫不全症の要精密児については県内の専門医療機関にて精査頂いた結果、Miller-Dieker症候群など基礎疾患を有している児を含め3名は経過観察中、1名はその他の基礎疾患はなくT細胞減少症と診断され、生ワクチンの接種は禁止と診断されました。残りの1名は現在精査中です。

### 重症複合免疫不全症(SCID)スクリーニング(パイロット検査)

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2019年2月~2020年3月	17,122	16,488	96.3%	3	1※1	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	2	0	—

患者発見頻度: 1/23,501 (23,501名検査、1名発見)

※1: T細胞減少症

### 低ホスファターゼ症(HPP)スクリーニング(パイロット検査)

熊本県	公費検査数	当該項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2019年2月~2020年3月	17,122	16,488	96.3%	0	0	—
2020年度(4月~9月)	7,246	7,013	96.8%	3	0	—

## 新棟竣工及び移転のお知らせ

かねてより本社隣接地に建築中でありました弊社「新生児スクリーニングセンター」の新棟が完成し、去る11月12日に竣工式を執り行いました。新棟での業務開始は12月1日を予定しております。従業員一同、心を新たにしていよいよ一層、職務に精励してまいります。



新生児スクリーニングセンター 外観

〒860-0083  
 熊本市北区大窪一丁目7番35号

新しい新生児スクリーニングを開始しました。

# ライソゾーム病 検査を受けましょう

早期発見することにより治療が可能です！

酵素異常や欠損により  
発症する疾患で  
難病に指定されています。  
新生児マススクリーニング  
ろ紙血の一部使用で  
**赤ちゃんへの追加の  
採血負担はありません。**



## 検査の申し込みは当院まで

診断機関：熊本大学病院（小児科）

実施主体：日本小児先進治療協議会（熊本大学病院（小児科））