

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検査にご支援、ご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

昨年より新棟を建設し、新しいセンターで検査業務を継続できています事は、ひとえに熊本県産婦人科医会様また分娩取り扱い施設の皆様、検査にご理解を頂いた保護者の皆様、さらに実施主体（一般社団法人日本小児先進治療協議会様）のご尽力によるものと心より感謝申し上げます。

この検査体制の中で2021年2月1日より、脊髄性筋萎縮症（SMA）のスクリーニング研究検査（無料）が熊本大学にて始まりました。当センターではこの検査の有用性を確認した上で、安定的な検査体制の構築に協力してまいります。新たな検査により患者様が埋もれることなく早期に見つかり早期に適切な治療を受けられることで、日常生活におけるQOLが改善されることを願いつつ、検査状況の報告をさせていただきます。



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

「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2021」

新生児スクリーニングの対象疾患の診断や治療の進歩は著しく、専門医、小児科医、産婦人科医、家族における情報の交換がより必要とされています。本会議は、九州地区の医師、医療関係者に対して、新生児マススクリーニングに関わる分野の事項を最新の知識とともにわかりやすく解説し、同時に地域の新生児スクリーニング対象疾患の診断と治療の知識を高めることを目的として開催されています。尚今年度はZoomとYoutubeを併用した限定オンラインでの開催を検討中とのことです。

熊本地域にて脊髄性筋萎縮症の パイロットスクリーニングを2021年2月より開始いたしました （疾患疑い児が1名確認されています）

脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy：SMA）は脊髄の運動神経細胞の病変によっておこる筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病です。主な症状は体幹、四肢の近位部優位の筋力低下、筋萎縮であり、発症年齢、臨床経過により4種類に分類されます。罹患率は乳児期から小児期に発症するSMAについては10万人あたり1～2人と言われており、男女差はありません。

原因遺伝子は運動神経細胞生存（survival motor neuron：SMN）遺伝子です。当該遺伝子を調べることで重症度の高いSMA患者の95%を検出することができます。

近年原因遺伝子の機能欠損を補う画期的治療薬が開発され国内においても利用することが可能となっています。

熊本地域において2021年2月よりパイロット検査を開始し3月末の時点で2,134名検査し検査同意率96.6%、4月に1名疾患疑い児が確認されています。

福岡地域における新生児スクリーニングにて 乳児型ポンペ病患者児が見つかりました

2014年7月より福岡地域においてポンペ病の新生児スクリーニングが行われており（熊本地域は2013年4月から開始）、2021年3月までに191,932名を検査し、2020年度上期に1名、重症型である乳児型ポンペ病患者児が見つかりました（1/191,932）。新生児スクリーニングにより発症前に乳児型ポンペ病を診断した例としては国内で初めてとなります。現在、専門医療機関にて酵素補充療法等の治療が開始され、大きな治療効果が確認されているとお話を伺っております。

重症免疫不全症の新生児スクリーニング実施体制整備に関する 要望書が厚生労働大臣へ提出され、受理されました

『重症免疫不全症に対する新生児スクリーニング実施体制の整備およびその普及に関する要望書』が日本マススクリーニング学会と日本小児科学会、日本免疫不全・自己炎症学会の3学会共同で厚生労働省母子保健課に提出され、2021年1月7日に受理されました。

～内容（要望書から一部抜粋）～

「先天的に重要な免疫機能を欠損している患者（重症複合免疫不全症：SCIDなど）では生ワクチンの接種により重症な感染症を発症することが知られています。このような免疫不全症患者に対し、予防接種による健康被害を回避するためには新生児マススクリーニング等にてワクチン接種前にこれらの疾患を診断することが必要です。全国的な規模での免疫不全症に対する新生児スクリーニングの体制整備及びその普及を要望します。」

現在、日本国内では一部の地域でSCIDの新生児スクリーニングが、有料検査または研究検査により実施されています。今回の要望書は一部の地域だけでなく日本国内の全ての赤ちゃんが検査を受けられるよう体制整備を要望するものです。

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の分娩取り扱い施設様のご協力、並びに保護者の皆様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させていただきます。

ファブリー病スクリーニングは2006年8月に開始以来、2021年3月末までの累計検査数は240,986名で、精密検査が必要になった児は70名でした。精密検査の結果24名がファブリー病と診断されました。

ポンペ病スクリーニングは2013年4月に開始以来、2021年3月末までの累計検査数は124,683名で、精密検査が必要になった児は93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、2021年3月末までに、ゴーシェ病は累計検査数63,489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63,478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63,478名で精密検査が必要となった児は31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
2013年度	17,469	17,128	98.0%	3	2
2014年度	17,290	16,801	97.2%	10	3
2015年度	17,088	16,615	97.2%	6	2
2016年度	15,920	15,457	97.1%	7	1
2017年度	16,224	15,664	96.5%	2	1
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	14,185	13,720	96.7%	5	1

患者発見頻度：1/10,041（240,986名検査、24名発見）※2006年8月開始時からの集計
 （参考）患者発見頻度：1/11,100（432,918名検査、39名発見）（熊本、福岡での実績集計）

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
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	14,185	13,720	96.7%	4	0

（参考）患者発見頻度：1/316,615（316,615名検査、1名発見）（熊本、福岡での実績集計）

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
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
2018年度	15,662	15,120	96.5%	1	1
2019年度	14,724	14,178	96.3%	0	0
2020年度	14,185	13,720	96.7%	1	1

患者発見頻度：1/18,927（63,489名検査、3名発見）
 （参考）患者発見頻度：1/33,688（134,752名検査、4名発見）（熊本、福岡での実績集計）

ムコ多糖症Ⅰ型（MPSⅠ）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
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	14,185	13,720	96.7%	0	0

ムコ多糖症Ⅱ型（MPSⅡ）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
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	14,185	13,720	96.7%	9	0

（参考）患者発見頻度：1/134,741（134,741名検査、1名発見）（熊本、福岡での実績集計）

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、2021年2月より脊髄性筋萎縮症（パイロット検査）を追加実施されています。

2019年2月の開始以来、2021年3月末までに、重症複合免疫不全症（SCID）は累計検査数30,208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30,208名で精密検査が必要となった児は5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等いただいた結果、1名はT細胞減少症があり加療中、1名は精査不要、1名は現在精査中、残りの3名は経過観察中となっています。

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
2019年2月～2020年3月	17,122	16,488	96.3%	3	1※1
2020年度	14,185	13,720	96.7%	3	0

※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
2019年2月～2020年3月	17,122	16,488	96.3%	0	0
2020年度	14,185	13,720	96.7%	5	0

退職にあたって

「つなぐだより第2号」をご覧頂き、有難うございます。

私は弊社新生児スクリーニングセンター（以下、当センターと略）の検査課に本年3月末まで勤務し4月に退職しました「田崎隆二」と申します。

現在の従業員の中では私が最も長く新生児マススクリーニング検査（以下、NBS検査と略）に従事してきたこともあり、退職にあたり当センターのこれまでの歩みのご紹介と、次代を担う後進へ少しばかり言葉を贈りたいと存じます。当センターの新生児マススクリーニング検査（先天性代謝異常等検査）は1977年10月から、同年7月の厚生省児童家庭局長通知に基づいて開始されました。開始当初はアミノ酸代謝異常症の4疾患（フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症）とガラクトース血症の合計5疾患でした。最近になってタンデムマス型質量分析計（LC/MS/MS）を用いた幅広い成分測定がNBS検査に応用され、国内では2014年度に全ての新生児がこの機器での測定も含めたスクリーニングを受けられる体制が整いました。現在では20疾患を見つけることができます。また、当センターは新しい検査項目の研究・有料検査の取り組みにも力を入れて来しました。これらはNBS検査の拡大という観点から拡大スクリーニングと呼ぶことにします。拡大スクリーニングは熊本大学の研究項目として開始され、当センターもお手伝いをさせていただいております。近年での活動としてはファブリー病、ボンペ病に続き、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型の測定が可能となり、2019年からはこれら5項目をライソゾーム病検査とし拡大スクリーニングを行っています。この取り組みにより、ファブリー

病、ゴーシェ病などの患者が複数発見されておりますし、2020年にはボンペ病の乳児型をスクリーニングとして国内で初めて見つけることができました。以上、NBS検査が開始されてから今までの取り組みについて極簡単に述べました。

これまでご支援、ご協力を賜りました皆様へ心より感謝申し上げます。

さて、ここからは小欄をお借りして今後のスクリーニング業務を引き継いでくれる後輩に一言、お願いをしたいと思います。

今後の取り組みとして検査法の改善・改良を常に心がけてもらいたいと思います。検査時間の短縮、検査工程の簡略化、定量性の高い方法への切り替えは我々検査担当者の満足度を上げたり（意識向上）、仕事への余裕を生みます。それは結局のところ検査の対象である新生児やその保護者に対する利益につながると思います。どんな仕事も同じですが、常に前向きに取り組みましょう。また検査の精度を上げることにより、再採血を抑え、偽陽性の数を抑える取り組みも非常に重要です。再採血率が高いと新生児への負担（採血）が増え、母親（保護者）への精神的負担も増加することにも繋がるため極力低く抑えるような努力が必要です。

まずは上記の2点についての取り組みをお願いします。

最後になりますが、どんな仕事も信用が第一です。産科医療機関、精査医療機関、そして行政といった関係機関から信用を得る存在にならねばなりません。その信用が相互の信頼につながります。謙虚な気持ちで仕事に取り組んでいってください。



新生児スクリーニングセンター従業員一同 2021年3月

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））