

ごあいさつ

平素は弊社の新生児スクリーニング事業に格別のご支援とご協力を賜り厚く御礼申し上げます。

さて今般、弊社新生児スクリーニングセンターから定期的に行っております「つなぐだより熊本」の第3号をお届けいたします。今号より紙面をリニューアルし、これまでの医療関係者さま向けの情報に加え、新しい検査のご案内や病気の説明を、一般の方々にも分かりやすく発信していきます。

近年の少子化の中で「拡大スクリーニング」をキーワードとして新しい検査に注目が集まり、その期待も大きくなっていることを強く感じております。今回のリニューアルを機に私たちが「見ていただきたい内容」に、関係の皆さまが「見たい、知りたいと思われる内容」をプラスしていけるような紙面作りに努めてまいります。どうぞ新しくなった「つなぐだより熊本」をお手に取られてご覧ください。

今後ともより一層の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

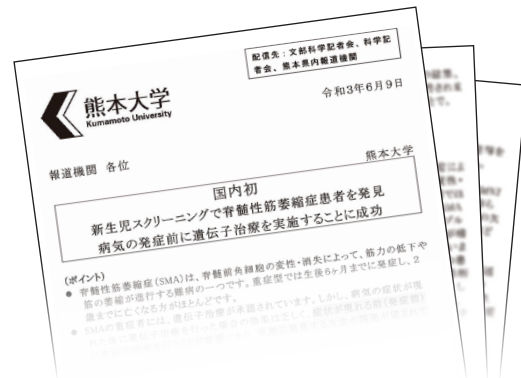


KMバイオロジクス株式会社
新生児スクリーニングセンター長 山内芳裕

Topics

国内初、脊髄性筋萎縮症の赤ちゃんを見つけ、病気発症前の遺伝子治療に成功しました！

熊本県域において2021年2月より、熊本大学小児科学講座の中村公俊教授を中心とする研究グループが脊髄性筋萎縮症(SMA)のパイロットスクリーニング(研究)を開始し、この4月に検査陽性児を発見。直ぐに熊本大学小児科を受診し、精密検査の結果、診断が確定されました。その後生後1カ月目、発症前に無事治療が行われました。その後の健やかな成長が期待されています！



「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議」が開催されています！



九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2017
併催/第6回九州新生児スクリーニング研究会

新生児スクリーニングで見つかる疾患の診断技術や治療法の進歩は著しく、医療関係者や患者さん、そのご家族、自治体、検査機関などにおける情報交換がより重要とされています。

年に1度開催されるこの会議では、国内より専門の先生をお招きし地域の医師、医療関係者、検査機関などで新生児マススクリーニングに関わる分野の最新情報などを共有し、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。

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)

341,172人
累計受検者

391人
要精密数

32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

●低ホスファターゼ症(HPP)

37,172人
累計受検者

5人
要精密数

0人
診断確定数

熊本(2019年12月～)での実績合計

●重症複合免疫不全症(SCID)

37,172人
累計受検者

7人
要精密数

3人
診断確定数

熊本(2019年12月～)での実績合計

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

9,021人
累計受検者

1人
要精密数

1人
診断確定数

熊本(2021年2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

2021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。

●ファブリー病

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4月～2021年3月	128,562	124,683	97.0%	33	10
2021年4月～2021年9月	7,203	6,964	96.7%	1	1
合計	135,765	131,647	97.0%	34	11

患者発見頻度: 1/9,918 (247,950名検査、25名発見) 前データ合わせ集計(2006年8月～2021年9月)
(参考)患者発見頻度: 1/11,437 (457,475名検査、40名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ボンペ病

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4月～2021年3月	128,562	124,683	97.0%	93	0
2021年3月～2021年9月	7,203	6,964	96.7%	7	0
合計	135,765	131,647	97.0%	100	0

(参考)患者発見頻度: 1/341,172 (341,172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

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12月～2021年3月	66,028	63,489	96.2%	3	3
2021年4月～2021年9月	7,203	6,964	96.7%	0	0
合計	73,231	70,453	96.2%	3	3

患者発見頻度: 1/23,484 (70,453名検査、3名発見)
(参考)患者発見頻度: 1/39,827 (159,309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)

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12月～2021年3月	66,028	63,478	96.1%	1	0
2021年4月～2021年9月	7,203	6,964	96.7%	0	0
合計	73,231	70,442	96.2%	1	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

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12月～2021年3月	66,028	63,478	96.1%	31	0
2021年4月～2021年9月	7,203	6,964	96.7%	1	0
合計	73,231	70,442	96.2%	32	0

(参考)患者発見頻度: 1/159,298 (159,298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

※指定難病は、ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、
脊髄性筋萎縮症など

今回紹介の病気

ライソゾーム病とは

酵素異常や欠損により発症する疾患で難病(ファブリー病、ポンペ病など)に指定されています。生まれてすぐに検査する新生児マススクリーニングろ紙血を使用した検査が可能です。



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」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。

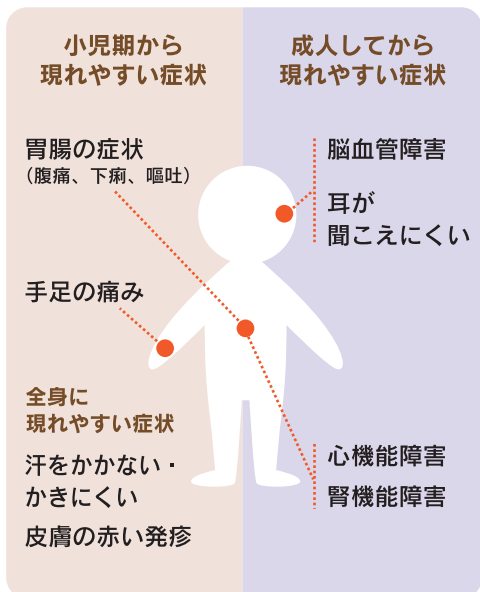


KMバイオロジクス
マタニティサイト

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等について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(ライソゾーム病等)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。