



KMバイオロジクス
サイト

Topics

国内初

熊本県における新生児拡大スクリーニング検査への公費助成事業が開始されました!

熊本県内で行われている新生児拡大スクリーニング検査に対し、今年4月より公費助成事業が始まりました。検査対象はライソゾーム病(5疾患)、重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)の計7つの疾患で、検査費用の一部を熊本県と熊本市により公費助成されます。

熊本県は、熊本大学の継続的な研究の成果もあり国内で最も先進的に拡大スクリーニングを実施している県の一つです。一方、拡大スクリーニング検査の費用はご家族負担のため、検査項目を追加することで病気の赤ちゃんを早期に見つけ治療することができるようになる反面、ご家族の負担を増やす側面も持っていました。

またSCID、SMA検査は無料で実施してきていた研究期間を終え、この4月より有料化される時期を迎えていました。このような中、産婦人科医会、小児科医会、専門医などからの検査費抑制に向けたご要望を受けて、熊本県と熊本市は検査費用の一部助成を決定、負担額の据え置きが実現しました。これは国内初の画期的な取り組みであり、今後、このような動きが全国に広がることを期待されます。



重症複合免疫不全症スクリーニングで生ワクチン接種回避、移植治療による救命を実現しました!

免疫が十分に機能しない状態を「免疫不全」といい、その中には先天的な原因で起こる原発性免疫不全症という病気もあります。この病気で最も重症度が高いものとして、重症複合免疫不全症(SCID)があり、SCIDの患者さんへの生ワクチン接種は、重篤な感染症や胃腸炎を引き起こすリスクがあることが知られています。

熊本では2019年2月より、ご希望される赤ちゃんに対して検査が行われてきました。22年3月までに3名の方がT細胞減少症として発見され、生ワクチン接種を回避することができました。そのうちのお一人はSCIDと診断されて移植治療を行い、現在経過は良好とのご報告を受けております。



「第63回日本先天代謝異常学会学術集会」が開催されます

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です。

熊本で年1回開催されている「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議」において、今年は5月21日(土)に、シンポジウム「拡大新生児スクリーニングの現状と課題」がWeb開催されました。

また今年11月24日(木)～26日(土)には、熊本大学小児科学講座中村公俊教授のもと「第63回日本先天代謝異常学会学術集会」が熊本城ホールで開催される予定です。「先天代謝異常の持続可能な医療を目指して」をテーマに、口演やポスターでの発表が行われます。

<https://square.umin.ac.jp/jsimd-63/>



第63回日本先天代謝異常学会学術集会HP

新生児スクリーニングセンター長 ごあいさつ

平素は拡大新生児スクリーニング検査に格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。2022年1月より新センター長を拝命しました原田健司と申します。適切・迅速・確実な検査を安定的に実施し、早期診断・早期治療による発症予防とQOLの向上に寄与できるように努めてまいります。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。

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)

364,473人
累計受検者

405人
要精密数

35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

●低ホスファターゼ症(HPP)

43,658人
累計受検者

5人
要精密数

0人
診断確定数

熊本(2019年2月～)での実績合計

●重症複合免疫不全症(SCID)

43,658人
累計受検者

7人
要精密数

3人
診断確定数

熊本(2019年2月～)での実績合計

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

15,510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

2022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。

●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～2022年3月	13,925	13,450	96.6%	1	1
合計	142,487	138,133	96.9%	34	11

患者発見頻度: 1/10,177 (254,436名検査、25名発見) 前データ合わせ集計(2006年8月～2022年3月)
 (参考)患者発見頻度: 1/111,81 (480,776名検査、43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4月～2022年3月	13,925	13,450	96.6%	10	0
合計	142,487	138,133	96.9%	103	0

(参考)患者発見頻度: 1/364,473 (364,473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～2022年3月	13,925	13,450	96.6%	0	0
合計	79,953	76,939	96.2%	3	3

患者発見頻度: 1/25,646 (76,939名検査、3名発見)
 (参考)患者発見頻度: 1/45,653 (182,610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～2022年3月	13,925	13,450	96.6%	0	0
合計	79,953	76,928	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～2022年3月	13,925	13,450	96.6%	3	0
合計	79,953	76,928	96.2%	34	0

(参考)患者発見頻度: 1/182,599 (182,599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

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。

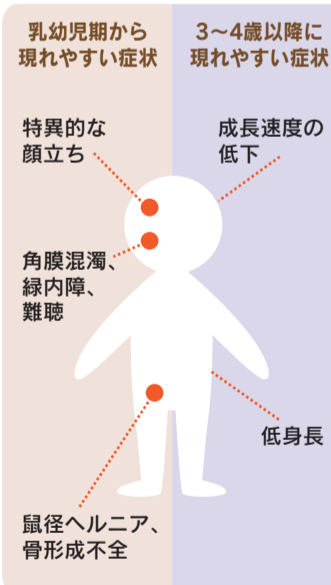


KMバイオロジクス
マトニティサイト

ムコ多糖症 I 型(MPS 1)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天の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劣性遺伝性疾患です。

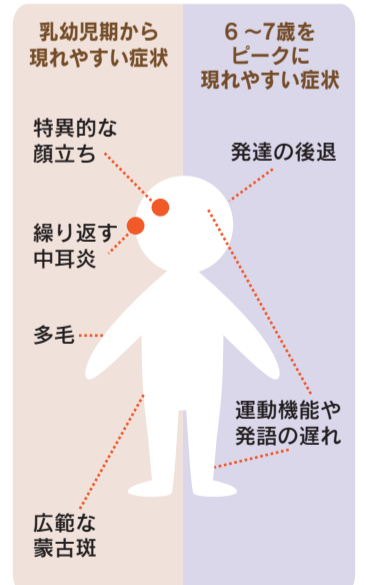
発症時期	乳幼児期から
主な症状	特異的な顔立ち(大きな頭、前額の突出、巨舌)、精神運動発達障害、神経学的退行、角膜混濁、緑内障、難聴、骨形成不全、鼠径ヘルニアなど、全身症状が見られる進行性疾患です。3~4歳以降、成長速度が低下し、低身長などが見られることもあります。知的障害を伴わないのが特徴です。



ムコ多糖症 II 型(MPS 2)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天の欠損により発症する、約5万人に1人とされているX連鎖劣性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期には、広範な蒙古斑、反復性中耳炎、鼠径ヘルニアなどが見られ、幼児期には過成長傾向が見られます。特異的な顔立ちはI型と同様で、アデノイド肥大、多毛、皮膚肥厚なども見られます。6~7歳をピークに発達の退行が進行し、運動機能や発語の遅れなどが認められることがあります。



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。