

Topics

熊本での拡大スクリーニング検査公費助成化
全国での検査実施進展に好影響

2022年度より熊本県内全域で拡大スクリーニング検査に対する公費助成が開始されました。これにより検査項目が増えたにもかかわらずご家族の検査料負担が増すことなくご希望いただくことができ、2022年度12,403人の赤ちゃんが検査を受けられました。この「拡大スクリーニング検査に対する県単位での公費助成」は全国初で、学会や専門医らの間で「すばらしい取り組み」と大きく取り上げられました。その影響もあり2023年度より国内いくつかの地域で公費助成での検査開始がなされる見込みです。

拡大スクリーニング検査で行っている疾患は早期発見、治療することで発症予防、QOL(Quality of life:生活の質)向上また疾患によっては根治できる可能性のあるものです。この熊本における公費助成化の取り組みをきっかけに、国内で議論が進み全国の赤ちゃんが平等に検査を受けられる未来へ大きな一歩が踏み出されたことは、大変誇らしいことです。

2022年度より熊本地域にて
拡大スクリーニングの公費助成化開始

●県単位での検査公費助成は
全国初！

●学会、専門医の
間で「すばらしい
取り組み」として
高評価！



赤ちゃんに優しい熊本県

2024年度から国内いくつかの地域で
公費助成での拡大スクリーニング開始を予定

拡大スクリーニングが全国に広がる
一つのきっかけに！

新コーナー

産科医療機関からのQ&A

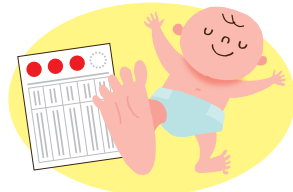
Q 採血後の血液ろ紙の取り扱い、
保管方法について教えてください。

A 採血後は、よく乾燥させ当日もしくは
翌日には投函をお願いします。

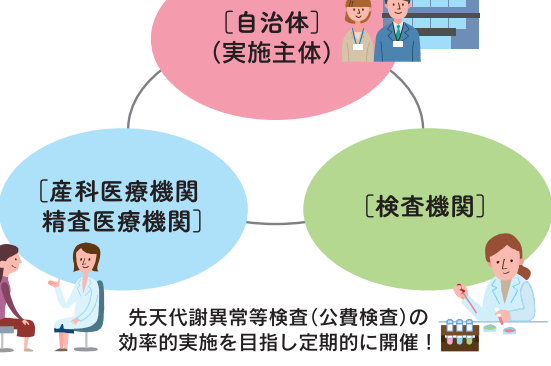
新生児マススクリーニング検査では、専用のろ紙に血液を滴下した血液ろ紙で検査が行われます。この血液ろ紙は、採血から検査まで適正な条件下で管理されることが重要です。

採血後のろ紙は、直射日光や高温多湿を避けて室温で2～4時間乾燥させます。このとき、水平を保って乾燥させることがポイントです。例えば洗濯ハサミなどで吊るして乾燥させたりすると血液スポットの上下に濃度差が生じてしまい、正しい検査結果が得られません。

血液ろ紙検体の状態においても時間と共に少なからず目的成分の変質や失活が進みます。また検査の目的である病気の早期発見・早期治療の観点からも早めの投函が大切です。やむを得ずすぐに投函できない場合は、ビニール袋に入れるなどして冷蔵保管をお願いします。この場合も良く乾燥させた後であることが重要です。乾燥不十分な状態ですと、成分の変性が起きてしまいます。血液ろ紙の保管方法などご不明な点がございましたら、弊社検査センターへご連絡ください。



連絡協議会



Topics

熊本県連絡協議会報告
「先天性代謝異常等検査に係る連絡会」が開催されました

先天性代謝異常等検査に係る連絡会が2023年1月19日(木)、熊本県庁にて開催されました。本連絡会は先天性代謝異常等検査を自治体、産科医療機関、精査医療機関及び検査機関が連携して適切かつ効果的に実施できるよう、検査運営状況の共有、課題の議論などを行う大切な会であり定期的に開催されています。

今回は行政による拡大スクリーニング検査の公費助成化が話題に上がり、専門医の先生方より改めて行政にお礼が伝えられる場面もございました。

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)

409,967人

累計受検者

462人

要精密数

41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

●重症複合免疫不全症(SCID)

56,061人

累計受検者

15人

要精密数

4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)

27,913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



2023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～2022年3月	142,487	138,133	96.9%	33	11
2022年4月～2023年3月	12,907	12,403	96.1%	7	1
合計	155,394	150,536	96.9%	40	12

患者発見頻度:1/10,263 (266,839名検査、26名発見)※～2023年3月まで前データ合わせ集計(2006年8月～2023年3月)
(参考)患者発見頻度:1/11,197 (526,270名検査、47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～2022年3月	142,487	138,133	96.9%	103	0
2022年4月～2023年3月	12,907	12,403	96.1%	0	0
合計	155,394	150,536	96.9%	103	0

(参考)患者発見頻度:1/409,967 (409,967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～2022年3月	79,953	76,939	96.2%	3	3
2022年4月～2023年3月	12,907	12,403	96.1%	1	1
合計	92,860	89,342	96.2%	4	4

患者発見頻度:1/22,336 (89,342名検査、4名発見)
(参考)患者発見頻度:1/57,026(228,104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	79,953	76,928	96.2%	1	0
2021年4月～2023年3月	12,907	12,403	96.1%	0	0
合計	92,860	89,331	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～2022年3月	79,953	76,928	96.2%	34	0
2022年4月～2023年3月	12,907	12,403	96.1%	10	0
合計	92,860	89,331	96.2%	44	0

(参考)患者発見頻度:1/228,093 (228,093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。



KMBバイオロジクス
マタニティサイト

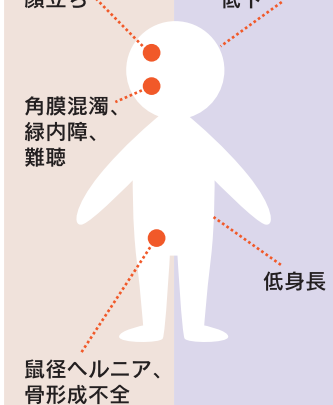
ムコ多糖症Ⅰ型(MPS 1)とは

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潜性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌(大きな頭、前額の突出、巨舌)、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。

乳幼児期から
現れやすい症状

特異的な
顔立ち
角膜混濁、
緑内障、
難聴



成長速度の
低下

低身長

鼠径ヘルニア、
骨形成不全

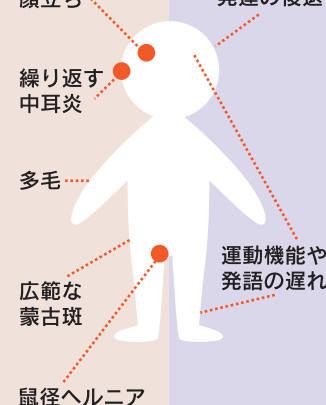
ムコ多糖症Ⅱ型(MPS 2)とは

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連鎖潜性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期に広範な蒙古斑、反復性の中耳炎、鼠径ヘルニアなどを認めます。重症型においては幼児期に運動・発語の遅れ、手指拘縮(鷲手)、脊椎後弯が認められるようになり呼吸器感染・中耳炎を反復し伝音性難聴をきたします。思春期には呼吸障害、嚥下障害などが進行し死亡例があります。

乳幼児期から
現れやすい症状

特異的な
顔立ち
繰り返す
中耳炎
多毛



6～7歳を
ピークに
現れやすい症状

発達の後退
運動機能や
発語の遅れ

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。