

Topics 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業参画への取り組み

令和5年度より、こども家庭庁において「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」が開始されました。

この事業は、近年の治療薬の開発などに伴い、新生児マススクリーニング検査の対象疾患の追加の必要性が指摘されていることから、都道府県及び指定都市にて「重症複合免疫不全症(SCID)」と「脊髄性筋萎縮症(SMA)」に関する新生児マススクリーニング検査をモデル的に実施し、国の調査研究と連携・協力することで、マススクリーニング検査の対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、全国展開を目指すものです。

熊本県下ではご承知の通り、日本小児先進治療協議会が実施主体となりSCID、SMAおよびライソゾーム病(LSD)に対する検査が実施され、2022年4月からは当時国内初となる自治体から一部検査費助成が開始されていました。

そのような中、熊本県及び熊本市より、令和5年度(2023年度)からこの事業に参画したい旨の意向が示され、当協議会としてもできるだけ協力すべく協議を重ねてまいりました。

実証事業の実現にあたり「できるだけ現行体制や運用を変更せずに、産科分娩施設の負担なく開始するか」を念頭に検討しました。

実証事業の概要が示されたのが2023年11月であつ

たため、年度内に実施するには限られた時間で解決すべき多くの課題がありました。特に①実施主体と行政、検査機関との連携体制②産婦人科医会への説明と理解③契約見直しの必要性④資材(リーフレット、同意書)の改訂の必要性⑤実施主体から熊本県、熊本市への報告体制などを、熊本県・熊本市、産婦人科医会、検査機関ときめ細かな連携をとり進めてまいりました。

各関連機関のご協力の下、熊本県下では2024年3月5日より実証事業を開始することができました。実施に当たっては、産婦人科医会様のご理解はもとより、リーフレットや同意書の差し替えなど、産科分娩施設の方々にご協力を賜りましたこと、この場をお借りして御礼申し上げます。

日本小児先進治療協議会としましては、今後も熊本県、熊本市と連携し国の実証事業に貢献するとともに、一人でも多くのお子さんの命を繋ぎ健康な生活を送れるよう、新生児拡大スクリーニング事業を進めてまいります。今後とも、変わらぬご支援、ご協力を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

日本小児先進治療協議会 代表理事
中村公俊



新生児マススクリーニング検査に関する実証事業についてはこちらから(こども家庭庁HP)

産科医療機関からのQ&A

Q 新生児マススクリーニングの検査項目が増えていますが、対象となるのはどのような疾患でしょうか？

A 対象疾患は、発症前に診断ができ、治療法があるなどの要件があります。医療の進歩に伴って、対象疾患が少しずつ増えてきています。

新生児マススクリーニングは、疾患を早期に発見し適切な治療を行い、障がいの発生を予防することを目的としています。そのため、多種の疾患を検査すれば良いというわけではありません。

対象疾患の基準として知られているものの一つとして「Wilson-Jungnerの古典的基準(WHO, 1968)」があります。その基準内容は、『重要な病気であり、発見による利益が期待できること、効率の良い検査法があること、費用対効果が適切であること』と要約されます。

日本で1977年から開始された新生児マススクリーニング事業は、当初フェニルケトン尿症など6つの疾患を対象としていました。それから46年が経過し、医療の進歩に伴い対象疾患も増え、現在では20疾患が公費検査の対象となっています。また近年では公費検査に含まれませんが、上記要件を満たした疾患を対象に拡大スクリーニング検査として、ライソゾーム病(LSD)や脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)なども検査可能になりました。当センターでもLSD、SMA、SCIDの検査を行っています。検査内容についてご不明な点は、当センターまでお問い合わせください。

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)

452,497人
累計受検者

520人
要精密数

44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

●重症複合免疫不全症(SCID)

67,735人
累計受検者

19人
要精密数

5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)

39,587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

●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～2023年3月	155,394	150,536	96.9%	40	12
2023年4月～2024年3月	12,178	11,674	95.9%	7	2
合計	167,572	162,210	96.8%	47	14

患者発見頻度: 1/9947 (272,968名検査、28名発見) ※～2024年3月

前データ合わせ集計(2006年8月～2024年3月)

(参考)患者発見頻度: 1/11,153 (568,800名検査、51名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ボンベ病

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～2023年3月	155,394	150,536	96.9%	103	0
2023年4月～2024年3月	12,178	11,674	95.9%	5	0
合計	167,572	162,210	96.8%	108	0

(参考)患者発見頻度: 1/452,497 (452,497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
2013年4月～2023年3月	92,860	89,342	96.2%	4	4
2023年4月～2024年3月	12,178	11,674	95.9%	0	0
合計	105,038	101,016	96.2%	4	4

患者発見頻度: 1/25,254 (101,016名検査、4名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/54,127 (270,634名検査、5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～2022年3月	92,860	89,331	96.2%	1	0
2023年4月～2024年3月	12,178	11,674	95.9%	0	0
合計	105,038	101,005	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	92,860	89,331	96.2%	44	0
2023年4月～2024年3月	12,178	11,674	95.9%	8	0
合計	105,038	101,005	96.2%	52	0

(参考)患者発見頻度: 1/270,623 (270,623名検査、1名発見) (熊本・福岡での実績集計)

「つなぐだより[®]」はKMバイオロジクス株式会社の登録商標です。



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

※ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症は、国指定の難病です

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、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症」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。

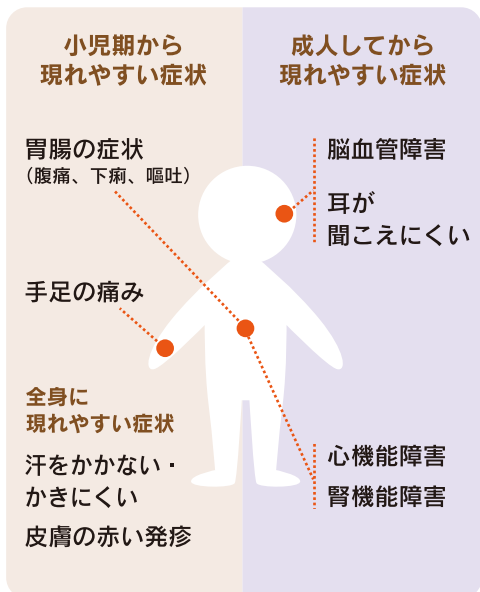


KM バイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

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を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(ライソゾーム病など)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。