

子どもを難病から守り、明るい未来へ

つなぐだより

kmb

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 熊本市北区大塚1-7-35
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)



Topics 熊本で日本マススクリーニング学会が開催されました

2024年8月23、24日に第51回日本マススクリーニング学会学術集会(大会長: 中村公俊先生)が熊本城ホールで開催されました。「新生児マススクリーニングは新時代へ」をテーマに、スクリーニング対象疾患別の発表やディスカッションに加え、精度管理や新たなスクリーニングの公費化に向けたシンポジウムが開催されました。

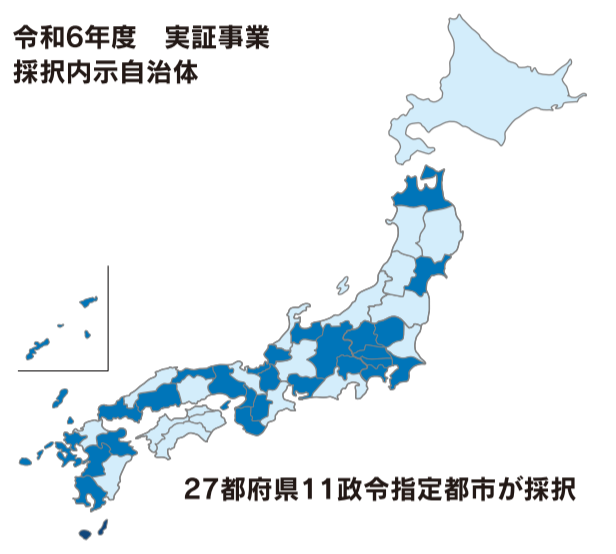
このような中、KMバイオロジクス新生児スクリーニングセンターより、「ライソゾーム病検査における血液ろ紙の保存安定性の検討」、「ライソゾーム病検査における4MU法とタンデムマス法の特色」の2演題を発表しました。特に「血液ろ紙の保存安定性の検討」については、検体を乾燥剤と一緒にビニール袋に入れて送付いただくなど、弊社が受託している地域の産科分娩施設様にご協力を頂きましたこと、この場をお借りして御礼申し上げます。

また、「熊本県のNBS実証事業開始までの取り組みと拡大NBSの成果と課題」と題してランチョンセミナーを開催しました。令和5年度から開始された実証事業にいち早く参画した熊本県の取り組みについて多くの方に関心を寄せていただき、ほぼ満席となりました。令和6年度には参画自治体は27都府県11政令指定都市へと拡大しましたが、熊本県の先進的な参画への取り組みは受託検査機関としても大変喜ばしいと感じ

ております。

弊社では通常の検査業務はもとより、学会発表などを通じて本事業の推進に協力できるよう取り組んでまいります。

令和6年度 実証事業 採択内示自治体



27都府県11政令指定都市が採択

令和6年10月3日付 事務連絡
「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の採択内示自治体と精査医療機関について」
こども家庭庁 成育局 母子保健課

産科医療機関からのQ&A

Q 重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査方法について教えてください。

A 定量測定が可能な「リアルタイムPCR」を使用します。

重症複合免疫不全症(以下SCID)および脊髄性筋萎縮症(以下SMA)の検査は、PCRという検査原理を活用し行います。DNAの特定の配列を認識、増幅し、リアルタイムでその増幅過程をモニターすることで対象DNAを定量することが可能となります。SCID検査ではT細胞およびB細胞の分化の過程で生じる少量の環状DNAであるTRECとKRECを各々の成熟マーカーとして測定しています。低出生体重児など体の成長がまだ未成熟な傾向にある児では、測定結果が低値となる場合があります。再検査と聞いて驚かれることがありますが、適切な時期に再度採血し検査を行うことで正常となる場合がほとんどです。

また、SMAはSMN1遺伝子の異常によって引き起こされる神経筋疾患です。SMN1遺伝子の量を定量することで検査を行います。患児の場合、一刻も早く治療介入することが非常に重要とされています。弊社では検査において疾患の可能性がある場合には、即日複数回の検査を実施し、より正確な情報を産科医療機関様へ報告することを心掛けています。

拡大スクリーニング検査実施状況

2024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。

〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

●ライソゾーム病(LSD)

472,865人
累計受検者

554人
要精密数

48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)

73,273人
累計受検者

20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)

45,122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～2024年3月	167,572	162,229	96.8%	48	14
2024年4月～2024年9月	5,857	5,537	94.5%	2	0
合計	173,429	167,766	96.7%	50	14

(参考)患者発見頻度: 1/12,124 (472,834名検査、39名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ポンペ病

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～2024年3月	167,572	162,229	96.8%	108	0
2024年4月～2024年9月	5,857	5,537	94.5%	1	0
合計	173,429	167,766	96.7%	109	0

(参考)患者発見頻度: 1/236,417 (472,834名検査、2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～2024年3月	105,038	101,265	96.4%	4	4
2024年4月～2024年9月	5,857	5,537	94.5%	0	0
合計	110,895	106,802	96.3%	4	4

(参考)患者発見頻度: 1/58,240 (291,201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～2024年3月	105,038	101,265	96.4%	1	0
2024年4月～2024年9月	5,857	5,537	94.5%	0	0
合計	110,895	106,802	96.3%	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～2024年3月	105,038	101,265	96.4%	52	0
2024年4月～2024年9月	5,857	5,537	94.5%	0	0
合計	110,895	106,802	96.3%	52	0

(参考)患者発見頻度: 1/145,601 (291,201名検査、2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
※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。

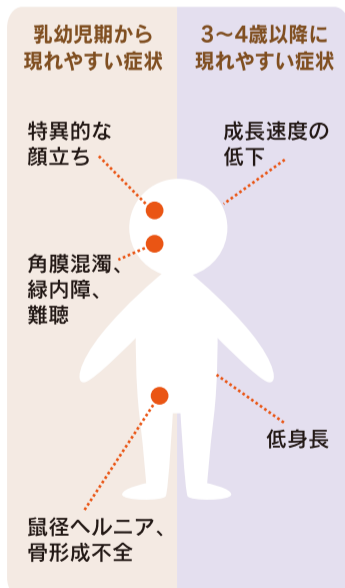


KM バイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的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。

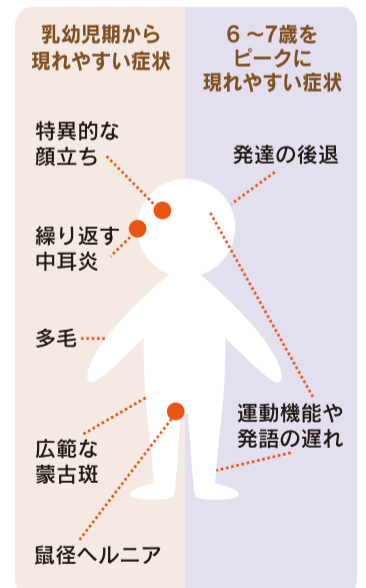
発症時期	乳幼児期から
主な症状	出生直後より特徴的な粗な顔貌(大きな頭、前額の突出、巨舌)、肝脾腫、体全体に広がる蒙古斑などを認め、乳児期には精神発達遅滞、心臓弁膜症、反復性中耳炎などが次第に明らかになります。乳幼児期は過成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し低身長に転じます。



ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的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。

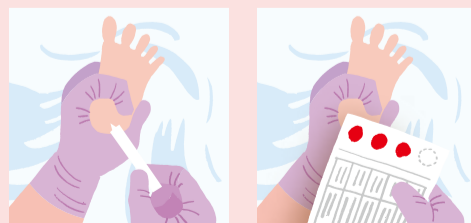


検査内容

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。