



## Topics パイロット検査(ALD,ADA欠損症)の現状について

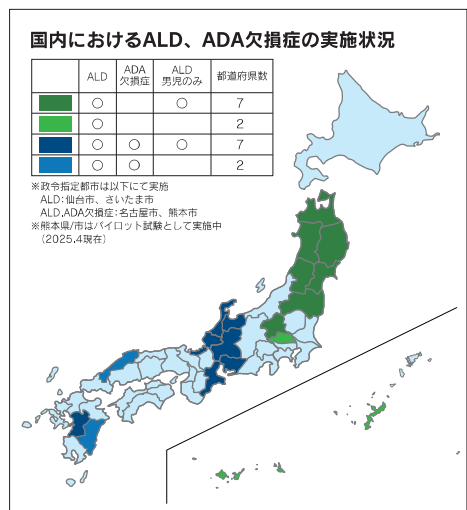
2024年10月より、熊本県ではそれまでの拡大スクリーニング検査項目(ライソゾーム病(LSD)、重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA))に、「副腎白質ジストロフィー(ALD)」と「アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)」が追加されました。ALDは神経細胞の変性に伴い脳や副腎に重大な障害を起こす恐れがあり、ADA欠損症は免疫不全により感染症に早期罹患、重篤化する恐れのある病気です。近年、この2疾患を拡大スクリーニングの検査項目に導入する地域が増えつつあります(右図)。

ALDはX連鎖性遺伝という遺伝の特徴を持っており、ALDの男児では症状が強く表れて早期に治療が必要となる場合があります。そのため、新生児スクリーニングでは男児のみが検査対象となっています。

熊本では、2024年10月～2025年4月までにALDで3,059人、ADA欠損症で5,880人の赤ちゃんの検査を行い、ALDで1人の再採血患者が見つっています。

2021年には熊本大学病院で国内で初めて新生児スクリーニングによってSMAの患者さんを発見し、早期治療につなげたことや、一昨年より開始された「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」にいち早く参画するなど、熊本県は新生児スクリーニング事業に関して行政も含めて先進的に取り組んでいる地域です。KMバイオロジクス新生児スクリーニングセンター

としても産科分娩施設をはじめ、熊本県産婦人科医学会、日本小児先進治療協議会、熊本県、熊本市との連携、ご指導を仰ぎながら、今後の取り組みを積極的に進めて参ります。



引用: 日本マススクリーニング学会「3.都道府県別拡大スクリーニングの実施状況一覧」  
[https://www.jsms.gr.jp/download/3\\_Exp\\_Screening\\_List\\_241003\(revised250226\).pdf](https://www.jsms.gr.jp/download/3_Exp_Screening_List_241003(revised250226).pdf)  
 © KMバイオロジクス株式会社による調査情報を基に、作図

## 産科医療機関からのQ&A

Q 再採血はどのような時に必要となりますか?

A 以下の場合に再採血をお願いしています。

①出生時体重が2,000g未満の場合

体重が2,000g未満の赤ちゃんは、生後4～6日目の採血検査で全項目が正常でも、後に体内代謝などが進み検査値が異常値を示す可能性があります。そのため、体重が2,500gに達した時、生後1カ月、または退院時のいずれか早い時期に再採血をお願いしています。

②未哺乳の場合

(哺乳開始後採血までに72時間を経過していない場合を含む)  
 哺乳後の代謝が不十分で、各代謝異常症を適切に検出できない可能性が生じます。

③採血日から検査機関検体受付日までに14日を超えた場合

湿度や温度による検体劣化が懸念されるため再採血をお願いしています。検体中の酵素活性低下が起き、偽陽性の原因になることなども知られています。

④採血状態が良くない場合

血液の重ね塗り、薬剤の混入、採取量不足などにより検査困難と判断した場合、再採血をお願いしています。

⑤検査結果が基準値を外れた場合  
 (初回検体で複数回検査実施)

初回検体で正常(陰性)と判定できない場合に、再採血をお願いしています。

※再採血の後、正常となる場合も多くございます。再採血は検査の途中とご理解願います。なお、拡大検査(LSD, SCID, SMA)については検査原理より①②④の再採血依頼は行いません。

## 拡大スクリーニング検査実施状況

2025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。

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

492,092人 累計受検者  
 564人 要精密数  
 51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)

78,445人 累計受検者  
 22人 要精密数  
 6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)

50,412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

#### ●副腎白質ジストロフィー(ALD)

2,613人 累計受検者  
 0人 要精密数  
 0人 診断確定数

熊本(2024年10月～)での実績合計(男児のみ)

#### ●アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)

5,045人 累計受検者  
 0人 要精密数  
 0人 診断確定数

熊本(2024年10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、精密検査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9月	173,429	167,767	96.7%	50	14
2024年10月～2025年3月	5,469	5,156	94.3%	0	0
合計	178,898	172,923	96.7%	50	14

(参考) 患者発見頻度: 1/12,002 (492,092名検査、41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～2024年9月	173,429	167,767	96.7%	109	0
2024年10月～2025年3月	5,469	5,156	94.3%	1	0
合計	178,898	172,923	96.7%	110	0

(参考) 患者発見頻度: 1/246,046 (492,092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9月	110,895	106,802	96.3%	4	4
2024年10月～2025年3月	5,469	5,156	94.3%	0	0
合計	116,364	111,958	96.2%	4	4

(参考) 患者発見頻度: 1/51,739 (310,431名検査、6名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

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9月	110,895	106,802	96.3%	1	0
2024年10月～2025年3月	5,469	5,156	94.3%	0	0
合計	116,364	111,958	96.2%	1	0

#### ●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

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9月	110,895	106,802	96.3%	52	0
2024年10月～2025年3月	5,469	5,156	94.3%	0	0
合計	116,364	111,958	96.2%	52	0

(参考) 患者発見頻度: 1/155,216 (310,431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

## パパママになる皆さまへ つなぐだより<sup>®</sup>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。現在、拡大スクリーニング検査(ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症)に、「アデノシンデアミナーゼ欠損症」「副腎白質ジストロフィー」が追加されました。出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)で検査できます。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

### アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA 欠損症)

アデノシンデアミナーゼという酵素の働きが低くなることで、アデノシンやデオキシアデノシンという物質が細胞内に蓄積し、免疫不全を引き起こします。

#### 主な症状

肺炎、下痢、生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど)に対する重篤な副反応

#### 全身に 現れやすい症状

易感染性  
体重増加不良



#### 具体的な症状

- 生後より重篤な免疫不全をしめします。
- ウイルスや真菌などによる感染が重篤化しやすく、下痢や肺炎、体重増加不良を起こします。

※すべての症状が現れるとは限りません。

### 副腎白質ジストロフィー(ALD)

ペルオキシソームという細胞内小器官の膜タンパク異常により、極長鎖脂肪酸が蓄積し、神経細胞の変性を起こします。

#### 主な症状

視力・聴力の低下  
斜視  
学力の低下

#### 全身に 現れやすい症状

けいれん  
歩行時のふらつき



#### 具体的な症状

- 主に男児に発症。発症すると学力が低下し、しだいにコミュニケーションがとれなくなります。
- 発症後早期に治療しないと1~2年で寝たきりの状態になることがあります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

### 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。