



Topics ALD、ADA欠損症のパイロット検査の現状について

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(以下、弊社)では、現在、熊本県、福岡県、佐賀県、大分県、愛媛県、香川県、高知県、徳島県の拡大検査を受託しており、毎日200~300検体を受け付け、年間約6万検体を測定しています。本検査は、日本小児先進治療協議会により運営されており、また、正しい検査が出来ることを担保するため、当検査センターでは日本マススクリーニング学会による外部精度管理等を受けています。今回、熊本県と福岡県で実施している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)のパイロット検査についてご報告します。

【ALD、ADA欠損症の現状】

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の早期罹患や、重篤化する恐れのある病気です。2025年10月の日本マススクリーニング学会の調査によるとALDでは22、ADA欠損症では10の地域で拡大検査として実施されており、国内で徐々に広がりつつある検査項目です。

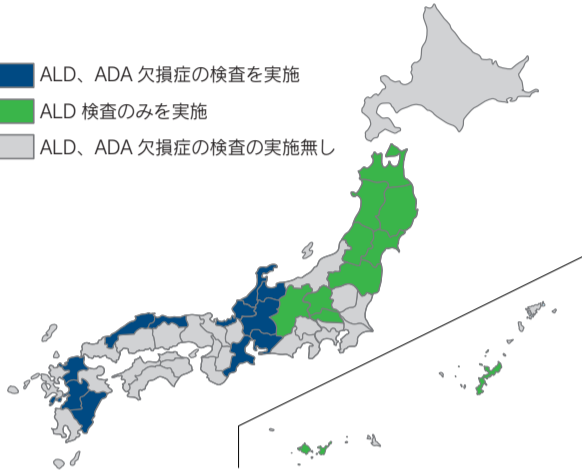
2025年10月に開催された「第52回日本マススクリーニング学会学術集会」ではALDがシンポジウムのテーマに挙げられるなど注目度も高まっています。

【パイロット検査状況(2025年9月30日現在)】

2024年10月から熊本県、2025年7月から福岡県でパイロット検査が行われており、現在ALDで2名、ADA欠損症で1名の患者が見つかっています。

弊社では、これらの検査を確実にやっていくことで、引き続き受託エリアでのお子さんの健康に尽くしてまいります。

- ALD、ADA欠損症の検査を実施
- ALD 検査のみを実施
- ALD、ADA欠損症の検査の実施無し



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」(2025年10月27日時点) https://www.jsms.gr.jp/download/3.Exp_Screening_list_251027.pdfにKMバイオロジクス株式会社による調査情報を追記し作図

	受検者数	要精密数	確定患者数
ALD	9,335人	4人	2人
ADA欠損症	17,988人	1人	1人

※福岡県、熊本県の合算で算出

産科医療機関からのQ&A

Q 拡大スクリーニング検査(LSD、SCID、SMA、ALD、ADA欠損症)では、採血時間に授乳後何時間以降などの決まりはありますか?

A 授乳後何時間以降などの採血時間に決まりはありません。これらの検査項目は代謝状況に影響を受けない項目を評価しているからです。

※公費検査の場合は、授乳開始72時間以降に採血となります。

Q 拡大検査で至急の再採血が必要な場合、自然乾燥ではなく、冷風などで乾かしてもよいでしょうか。

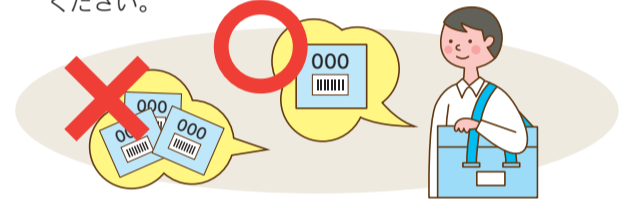
A 検体はできるだけ自然乾燥をお願いします。なお、熱風は蛋白変性などを起こすため避けてください。

※乾燥時はろ紙が水平になるよう置き、血液の濃度勾配が生じないようにご注意ください。

Q 大型連休や年末年始などの長期休暇期間中、検体をまとめて郵送してもよいですか?

A 万が一病気の赤ちゃんが含まれていた場合、疾患によっては一日でも早く治療を始めることが治療効果の確保につながります。自然乾燥後の検体は、まとめて一日分ずつ都度発送してください。

※可能であれば、土日や祝日は速達などでの発送もご検討ください。



拡大スクリーニング検査実施状況

2025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)

512,329人 累計受検者
577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)

83,836人 累計受検者
23人 要精密数
6人 診断確定数

熊本(2019年2月~)での実績合計 ※T細胞減少症、B細胞欠損症診断児等を含め計上(生ワクチン接種回避対象児)

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

55,803人 累計受検者
2人 要精密数
2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)

5,443人 累計受検者
1人 要精密数
1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)

10,436人 累計受検者
1人 要精密数
1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~2025年3月		178,898	172,923	96.7%	50	14
2025年4月~2025年9月		5,733	5,391	94.0%	0	0
合計		184,631	178,314	96.6%	50	14

(参考)患者発見頻度: 1/12,496 (512,329名検査、41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~2025年3月		178,898	172,923	96.7%	110	0
2025年4月~2025年9月		5,733	5,391	94.0%	0	0
合計		184,631	178,314	96.6%	110	0

(参考)患者発見頻度: 1/256,165 (512,329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~2025年3月		116,364	111,958	96.2%	4	4
2025年4月~2025年9月		5,733	5,391	94.0%	0	0
合計		122,097	117,349	96.1%	4	4

(参考)患者発見頻度: 1/55,111 (330,668名検査、6名発見) (熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS 1)

	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~2025年3月		116,364	111,958	96.2%	1	0
2025年4月~2025年9月		5,733	5,391	94.0%	0	0
合計		122,097	117,349	96.1%	1	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS 2)

	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~2025年3月		116,364	111,958	96.2%	52	0
2025年4月~2025年9月		5,733	5,391	94.0%	2	0
合計		122,097	117,349	96.1%	54	0

(参考)患者発見頻度: 1/165,334 (330,668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[®] 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、「副腎白質ジストロフィー」「アデノシンデアミナーゼ欠損症」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。



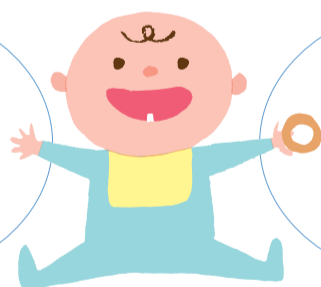
KMバイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

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

- 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。

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。

引用：一般社団法人 日本小児先進治療協議会発行リーフレット熊本版(2024年9月発行)

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。