



### Topics 愛媛県が拡大新生児マススクリーニング検査を全額助成

拡大新生児スクリーニングは、遺伝性難病の早期発見・治療につながる非常に有用な検査であり、全国で導入が進んでいます。愛媛県でも2021年10月から、ライソゾーム病5疾患、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症の7疾患を対象に開始し、これまでに約23,000人が検査を受けています。しかし、検査費用が自己負担であるため、実施率(同意率)が伸び悩む傾向にあり、公費助成が課題となっていました。現在、国(こども家庭庁)が「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」を開始していますが、対象疾患が限定されており、まだ十分とは言えません。

こうした中、愛媛県では2025年度より少子化対策の一環として、検査費用の全額を公費で助成する制度を始めました。愛媛県に住民票があることが条件ですが、窓口負担がないことや県外での出産の場合も助成対象となるなど、手厚い支援となっており、これまで85%前後で推移していた同意率がどこまで上昇するか、注目されます。

一般社団法人 愛媛小児先進医療協議会 濱田淳平

### Topics 徳島県で6月1日から新生児マススクリーニング実証事業スタート

徳島小児先進医療協議会は、2023年6月1日より日本小児先進治療協議会とKMバイオロジクス(KMB)の協力を得て、ライソゾーム5疾患(LSD)、重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)を対象とした拡大新生児マススクリーニング(拡大マス)を開始しました。2024年度までに約5,900人が受検し、ファブリー病の古典型と遅延型が各1人ずつ診断されています。このように多くのお子さんの検査を実施できているのも、県下の産科分娩施設のご協力、ご支援があつてのことと、この場をお借りして厚く御礼申し上げます。

一方、拡大マスの受検率は8割程度に留まっています。喜ばしいことに、今年度の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に徳島県が採択され、6月1日より事業を開始しました。これにより、徳島県で生まれた新生児は、SCID及びSMAの検査費用が国と県による公費負担で賄われます。

徳島県こども未来部子育て応援課、徳島小児先進医療協議会、KMBと濃密なやり取りを行い、拡大マスの知識や意義を県の方々と共に共有できたことも成果の一つと感じています。実証事業については徳島県Webサイトに情報発信がなされています。実証事業参加を契機に、先天性代謝異常等検査と同等の受検率になることを期待しています。

一般社団法人 徳島小児先進医療協議会 小谷裕美子

### 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。

なお、本記事は拡大検査(ライソゾーム(LSD)及び重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA))に関する再採血について説明をしています。

①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。

②採血状態が良くない場合

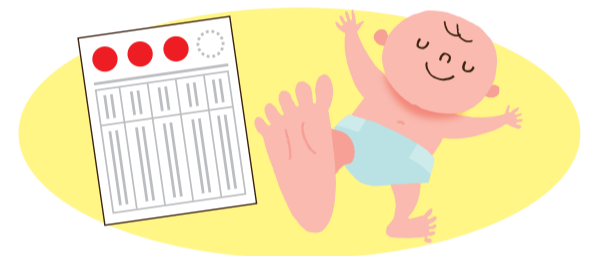
血液の重ね塗り、薬剤の混入、採取量不足などにより検査困難と判断した場合、再採血をお願いしています。

③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。



## 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。

4県の開始時期は愛媛(2021年10月～)、高知(2023年4月～)、香川・徳島(2023年6月～)。表の実績は4県の合計

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

42,675人  
累計受検者

58人  
要精密数

2人  
診断確定数

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

42,675人  
累計受検者

14人  
要精密数

0人  
診断確定数

#### ●ファブリー病

要精密数	確定数
16	2

(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)

#### ●ボンペ病

要精密数	確定数※
10	0

(参考)患者発見頻度: 1/246,046 ※乳児型のみ集計  
 (492,092名検査、2名発見) (熊本・福岡での実績集計)

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

42,675人  
累計受検者

1人  
要精密数

0人  
診断確定数

#### ●ゴーシェ病

要精密数	確定数
0	0

(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(MPSⅠ)

要精密数	確定数
0	0

#### ●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

要精密数	確定数
32	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)

**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



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。

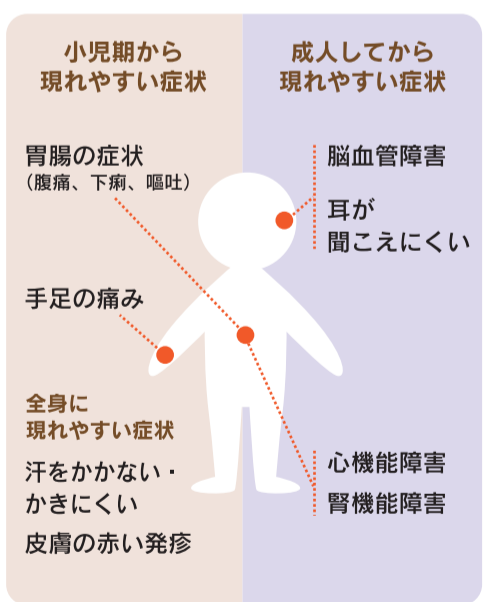


KMバイオロジクス株式会社  
新生児マススクリーニングサイト

## 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。

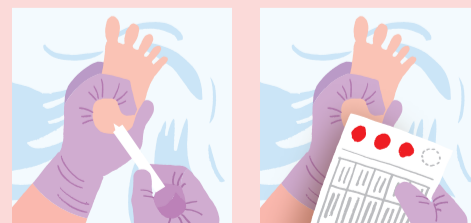
発症時期	乳児期から
主な症状	お腹が膨れてくる、出血しやすい、貧血、骨折しやすい、けいれんや発達の遅れ、斜視、喘鳴、口が開けにくくなって食べ物や飲み物が飲み込みづらいなどが見られます。

## 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。



## 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。