



## Topics 拡大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、愛媛県、香川県、高知県、徳島県、熊本県、福岡県、佐賀県、大分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、各地域の専門医の先生により設立された組織により運営されており、また、正しい検査が出来てい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、弊社で受託している地域の拡大検査の状況として、①重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、②副腎白質ジストロフィー(ALD)、アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)にフォーカスを当ててご報告します。

### ①SCID、SMAの現状

この2疾患はこども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」の対象となっており、いずれも治療しなければ乳幼児期に亡くなることがある重要な疾患です。弊社では、これまでSCIDで約20.4万人、SMAで約17.6万人を検査し、SCIDで9名、SMAで7名、計16名の患者が見つっています。特にSMAの疑い児が見つかった場合は、産科分娩施設、精密検査医療機関への連絡を行い受け入れに向けた調整を行っています。

	受検者数	要精密数	確定患者数
SCID	204,578人	78人	9人
SMA	176,545人	9人	7人

※四国、福岡、熊本県の合算で算出

### ②ALD、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。

弊社では、実施主体の意向を踏まえ、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を担当しており、現在ALDで2名、ADA欠損症で1名の患者が見つっています。

	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

SCID、SMAは実証事業の結果を踏まえ全国展開(公費検査化)が期待されており、ALD、ADA欠損症は次なる拡大検査項目として注目されています。

弊社では、これらの検査を確実に行っていくことで、これまで以上に四国のお子さんの健康に尽くしてまいります。

## 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っています。

**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、まとめるに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。

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)

51,524人  
累計受検者

65人  
要精密数

2人  
診断確定数

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

51,524人  
累計受検者

16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
18	2

(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

要精密数	確定数※
11	0

(参考)患者発見頻度: 1/256,165 ※乳児型のみ集計 (512,329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)

51,524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: 1/55,111 (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(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
36	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)

#### 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

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。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

## 重症複合免疫不全症 (SCID)

生まれつきの免疫系の異常により、免疫にかかわる細胞であるTリンパ球がほとんど存在せず、病原体に対する抗体をつくるBリンパ球も機能しなくなることで、病原体から体を守ることができず感染症を繰り返す病気です。

### 主な症状

肺炎、下痢、口腔内カンジダ  
中耳炎、敗血症  
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

発育障害、皮膚疾患

### 具体的な症状

- 乳児期早期に、肺炎、敗血症、胃腸炎などの重篤な感染症を繰り返すことがあります。
- 慢性の下痢・吸収障害のために、体重の増えが悪くなる場合があります。
- 重症複合免疫不全症の赤ちゃんに、生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど)を接種してしまうと、命にかかわる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

## 脊髄性筋萎縮症(SMA)

SMN蛋白を十分に産生することができないため脊髄の前角細胞(運動神経)が変性し、進行性の筋力低下、筋萎縮を引き起こし、重症型の場合、乳児期に運動発達にとまり、哺乳や呼吸ができなくなることがあります。

### 主な症状

弱い泣き声、哺乳困難  
呼吸困難、嚥下困難



### 全身に 現れやすい症状

四肢や体幹の筋力低下  
成長の遅れ

### 具体的な症状

- 全身に筋力低下がみられ、首がすわらない、お座りができないなど、運動発達に遅れがみられることがあります。
- 呼吸するときに必要な筋肉が弱いと、咳の力が弱い、呼吸が浅く弱いことがあります。

※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。



## 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。