

子どもを難病から守り、明るい未来へ

# つなぐだより®



SHIKOKU  
2026  
VOL. 6  
Summer

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

協力: 一般社団法人 愛媛小児先進医療協議会  
一般社団法人 高知小児先進医療協議会  
一般社団法人 香川小児先進医療協議会  
一般社団法人 徳島小児先進医療協議会



## Topics 高知県の拡大新生児スクリーニング検査の現状

高知県では、2023年4月から、ポンベ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)の7疾患を対象にした拡大新生児スクリーニング検査を開始し、2025年度までに約8,000名が検査を受けてくださっています。高知県下の各産科分娩施設のみならずはたくさんのご支援ご協力をいただいております。厚く御礼申し上げます。

高知県が、国(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」に参画することになり、2026年6月1日から、SCIDとSMAの検査費用を国と県の行政負担で行って頂けることになりました。あわせて6月1日より、副腎白質ジストロフィーとアデノシンデアミナーゼ欠損症の検査も一緒に行うことになりました。検査費用のご家族負担はありますが、5月までよりも安価でより



多くの検査を受けられる体制となり、より多くの赤ちゃんに検査をうけていただけることを期待しています。

一般社団法人  
高知小児先進医療協議会  
荒木まり子

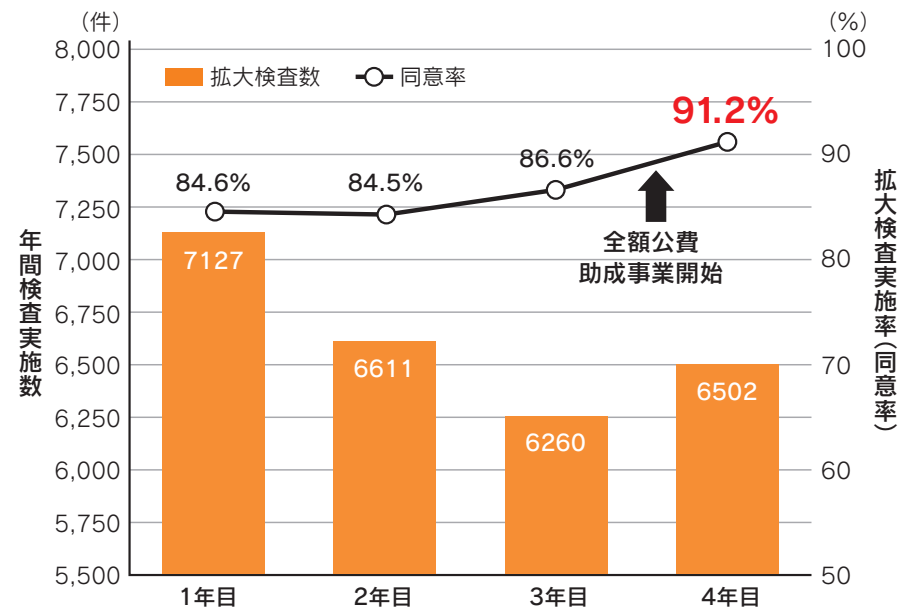
## Topics 愛媛県における拡大新生児スクリーニング検査の現状～全額公費助成のインパクト

愛媛県では少子化対策の一環として、拡大新生児スクリーニング検査(以下、拡大検査)に対する全額公費助成事業が2025年4月(拡大検査開始3年6カ月後)より開始されました。出生数が減少傾向にある中でも、検査数は公費事業開始を契機に増加へ転じており、保護者の関心や理解の高まりも実感されています。また、公費助成開始前の年間検査同意率※は平均85%前後で推移していましたが、事業開始後は大きく上昇し、4年目には91.2%と高い同意率となり、直近では100%に達しています。これは、経済的負担の軽減が検査受検の後押しとなったことを示唆しています。拡大検査導入時の最大目標であった「愛媛県内で出生した児が平等に検査を受けられる」体制整備が着実に進んだことを実感しています。

さらに、全国でもまだ公費助成対象外の自治体が多いライソゾーム病スクリーニングを公費で実施できる意義は大きく、さらなる拡大検査の普及は、希少疾患の早期発見・早期治療にも大きく寄与すると期待されます。

一般社団法人  
愛媛小児先進医療協議会  
濱田淳平

※先天性代謝異常等検査を受検した児のうち、拡大検査を受検した児の割合



## 拡大スクリーニング検査実施状況

2026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)

59,943人  
累計受検者

67人  
要精密数

2人  
診断確定数

(参考) 患者発見頻度 1/9,338(532,271名検査57名発見)(熊本・福岡での実績集計)

#### ●重症複合免疫不全症(SCID)

59,943人  
累計受検者

22人  
要精密数

0人  
診断確定数

(参考) 患者発見頻度 1/15,727(172,996名検査11名発見)(熊本・福岡での実績集計)

#### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)

59,943人  
累計受検者

3人  
要精密数

2人  
診断確定数

(参考) 患者発見頻度 1/18,120(144,963名検査8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

#### ●ファブリー病

要精密数  
19人

確定数  
2人

(参考) 患者発見頻度: 1/12,378  
(532,271名検査43名発見)(熊本・福岡での実績集計)

#### ●ポンベ病

※乳児型のみ集計

要精密数  
11人

確定数  
0人

(参考) 患者発見頻度: 1/266,136  
(532,271名検査2名発見)(熊本・福岡での実績集計)

#### ●ゴーシェ病

要精密数  
0人

確定数  
0人

(参考) 患者発見頻度: 1/50,087  
(350,610名検査7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  
0人

確定数  
0人

(参考) 診断確定0名(熊本・福岡での実績集計)

#### ●ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)

要精密数  
37人

確定数  
0人

(参考) 患者発見頻度: 1/70,122  
(350,610名検査5名発見)(熊本・福岡での実績集計)

## 産科医療機関からのQ&A

**Q** 採血用ろ紙の「その他特記事項」欄にはどのような情報を記入すればよいですか？

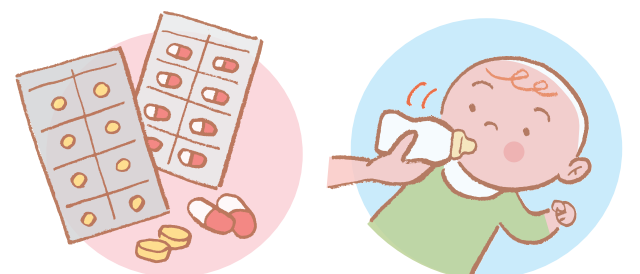
**A** 検査結果に影響を及ぼす可能性がある、以下の情報についてご記入ください。測定結果を判定する際の参考とさせていただきます。必要に応じて弊社より問い合わせを行います。

【必ず記入いただきたいこと】

- ・母親及び児の甲状腺疾患薬\*及び免疫抑制剤の内服状況
- \*先天性代謝異常等検査を受検の場合

【可能な範囲で記入いただきたいこと】

- ・母親の疾患情報
- ・児の同胞の疾患情報
- ・母親の服薬情報
- ・児の服薬情報
- ・児の哺乳状況についての補足、特殊ミルク使用の有無など



**Q** 疾患情報や服薬情報はどの程度記入すればよいですか？

**A** スクリーニング検査の対象疾患に関する疾患又は薬剤についてご記入ください。また、児については抗生剤の内服情報も記入してください。

**Q** いつの時点での情報を記入すればよいですか？

**A** 母親については出産時点の情報を記入ください。また、児の抗生剤の内服状況については生まれてから、他は採血時点の情報の記入をお願いします。

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

# 早期発見により、適切な治療につなげるための検査です！

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

つながりだより<sup>®</sup> parents

子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どのご家庭でも変わりありません。しかし、生後、早期に発見することが重要な病気があることをご存じでしょうか。現在、拡大スクリーニング検査では、ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症に加え、一部の地域では、副腎白質ジストロフィーやアデノシンデアミナーゼ欠損症も検査できるようになりました。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

## ファブリー病

$\alpha$ -ガラクトシダーゼという酵素の活性低下により、糖脂質(グロボトリアオシルセラミド)が分解されにくくなり、血管や臓器に少しずつ蓄積し、さまざまな症状を引き起こす疾患です。

### 主な症状

#### 幼児期～学童期

- 手足の強い痛み
- 汗をかきにくい、それにより体温が上がりやすい
- 蛋白尿
- 被角血管腫



#### 20歳頃以降

- 腎障害
- 心肥大
- 脳血管障害
- 角膜混濁

この他、難聴、下痢症状などの消化器症状、精神症状を認める。

小児慢性特定疾病情報センター「91 ファブリー (Fabry) 病」  
[https://www.shouman.jp/disease/details/08\\_06\\_091/](https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_091/)  
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

※症状のあらわれ方や重症度、進行の程度には個人差があります。気になる症状がある場合は、医療機関や専門医にご相談ください。

## ポンペ病

酸性 $\alpha$ -グルコシダーゼという酵素の活性低下又は欠損により、体の中の糖(グリコーゲン)が分解されにくくなり、分解されない糖が筋肉の細胞にたまり、筋肉が弱くなっていく進行性の疾患です。

### 主な症状

#### 乳児型 (生後2カ月ごろ発症)

- 哺乳力低下
- 筋力低下
- 心肥大
- 巨舌
- 肝腫大
- 心機能障害
- 呼吸障害



#### 遅発型 (生後6カ月以降に発症)

- 運動が下手
- 脊柱側弯症
- 腰痛 ・ 疲れやすい
- 息切れ ・ 起床時の頭痛
- 日中の眠気 ・ 鼻声

遅発型の症状の重さには大きな個人差があります。

小児慢性特定疾病情報センター「97 ポンペ (Pompe) 病」  
[https://www.shouman.jp/disease/details/08\\_06\\_097/](https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_097/)  
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

## ゴーシェ病

グルコセレブロシダーゼという酵素の活性が低下又は欠損する事によって起こる疾患です。分解されずに残った糖脂質(グルコセレブロシド)が体中のマクロファージという免疫細胞に蓄積し、さまざまな症状が起こります。

### 主な症状

- 肝臓や脾臓が大きくなる
- 骨症状(病的骨折・骨の痛み)
- 貧血 ・ 血小板減少(出血しやすい)
- けいれん ・ 精神運動発達遅れ
- 項部後屈 ・ 衝動性眼球運動障害
- 胎児水腫



小児慢性特定疾病情報センター「90 ゴーシェ (Gaucher) 病」  
[https://www.shouman.jp/disease/details/08\\_06\\_090/](https://www.shouman.jp/disease/details/08_06_090/)  
(最終閲覧日: 2026年4月30日)を要約・編集して作成

## 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。