



Topics SMAの早期発見と治療

福岡県では2023年6月から、それまでのライソゾーム病に加え、重症複合免疫不全症(SCID)と脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査が追加されました(以下、拡大スクリーニング検査)。福岡県産婦人科医会及び各産科分娩施設のご協力のもと、順調に検査が進み、6月以降の拡大スクリーニング検査の同意率は89.2%と高い同意率が維持されています。これもひとえに、産科分娩施設の妊婦さんへのきめ細かいサポートがあつてのことであり、厚く御礼申し上げます。

また、6月以降、県下でSMAの患者さん3症例が確認され、各々早い段階で治療に入ることができました。

SMAの重症型は生後6カ月ごろまでに発症し、人工呼吸器

を用いない場合、死亡年齢は平均6~9カ月、95%は18カ月までに死亡するといわれていますが、早期治療により発症を予防することが可能な疾患でもあります。

今回の3人の患者さんは拡大スクリーニング検査が開始されていなければ発見が困難であった可能性があります。そのような意味でも、スクリーニング検査には大きな意義があると考えられます。

産科分娩施設の皆様におかれましては、SMA陽性の連絡を受けられましたら、できるだけ速やかに保護者へご連絡いただき、精密医療機関への早期受診を促していただくようお願いいたします。

Topics 2023年 日本マススクリーニング学会学術集会に参加しました

第50回日本マススクリーニング学会学術集会が2023年8月25(土)~26日(日)、新潟グランドホテルにて開催されました。

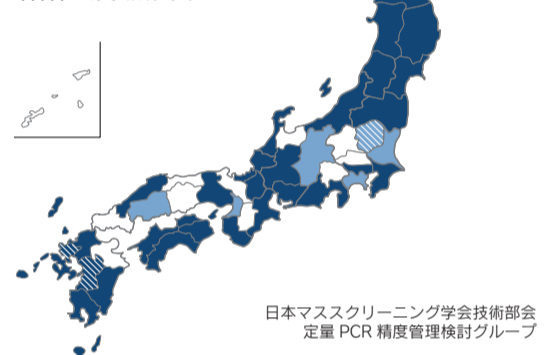
近年、拡大新生児マススクリーニング検査の新規対象疾患として重症複合免疫不全症(SCID)および脊髄性筋萎縮症(SMA)が注目され、その有用性も考慮され国内において検査導入する地域が増えてきていることもあり、拡大新生児マススクリーニング検査に関する報告が多数ありました。

特に、各地域における実施状況や課題に関する演題は多く、拡大スクリーニングがより一層広がっていることが明らかとなり、その運用にあたって各地域の特徴に合わせた方法が採られ、創意工夫や連携が垣間見られました。

さらに今回は第50回という節目でもあり、記念レクチャーや、市民公開講座も開催され、実際に患者のお子さんをもつ親御さんからのご講演など、貴重なお話を聞くことができました。検査施設として、検査を受けられる赤ちゃんはもちろんですが、保護者の方々へ寄り添った検査を継続して実施していきたいと思っております。

拡大スクリーニング実施状況 2023年11月14日現在

- 3項目 (PID,SMA,LSD)実施
- 2項目 (PID,SMA)実施
- 公費助成あり



日本マススクリーニング学会技術部会
定量PCR精度管理検討グループ

産科医療機関からのQ&A

Q 採血したけれど、裏まで浸みていません。検査できますか？ また、重ね塗りをした場合はどうですか？

A いずれの場合も、正しい検査結果が得られません。お手数ですが、再度の採血をお願いいたします。

新生児スクリーニングの検査は全国統一の新生児スクリーニング専用ろ紙を使います。検査では血液部分を専用の器具で1/8インチ(約3.2mm)にパンチアウトし、目的成分を抽出して検査します。正しく採血された場合、1/8インチの血液ろ紙には3μLの血液が含まれています。もし、裏まで浸みていないところをパンチアウトした場合、血液量が足りないことになります。逆に二度塗りした箇所であれば、成分が多めに測定されます。これは、検査結果の偽陽性や偽陰性につながる可能性があります。血液が裏まで浸みていること、重ね塗りをしないことは正しい検査結果を得るために重要なポイントです。アミノ酸成分の含まれる輸液やミルク、ステロイド軟膏などはそれぞれ検査に影響することが分かっています。もし、血液ろ紙に赤ちゃんの血液以外の輸液やミルク、薬剤などがついてしまった場合も、お手数ですが再度の採血をお願いいたします。また、ろ紙部分に関しては、採血前後問わず、触らないようにご注意ください。採血方法などでご不明な点がありましたら、弊社検査センターへお問い合わせください。

※SMAやSCIDなどの検査では更に小さい1.5mmにパンチアウトします。

拡大スクリーニング検査実施状況

2023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)

431,901人
累計受検者

518人
要精密数

41人
診断確定数

熊本(2013年4月~)と福岡(2014年12月~)での実績合計

●重症複合免疫不全症(SCID)

10,470人
累計受検者

3人
要精密数

0人
診断確定数

福岡(2023年3月~)での実績合計

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

10,470人
累計受検者

4人
要精密数

3人
診断確定数

福岡(2023年3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、精密医療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

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2014年7月~2023年3月	259,431	72	22
2023年4月~2023年9月	15,805	15	0
合計	275,236	87	22

患者発見頻度: 1/12,511 (275,236名検査、22名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/11,421 (548,204名検査、48名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ボンベ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月~2023年3月	259,431	94	1
2023年4月~2023年9月	15,805	3	0
合計	275,236	97	1

患者発見頻度: 1/275,236 (275,236名検査、1名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/431,901 (431,901名検査、1名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ゴーシェ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2023年3月	138,762	1	1
2023年4月~2023年9月	15,805	0	0
合計	154,567	1	1

患者発見頻度: 1/154,567 (154,567名検査、1名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/50,008 (250,038名検査、5名発見)(熊本・福岡での実績集計)

●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2023年3月	138,762	5	0
2023年4月~2023年9月	15,805	0	0
合計	154,567	5	0

●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2023年3月	138,762	88	1
2023年4月~2023年9月	15,805	22	0
合計	154,567	110	1

患者発見頻度: 1/154,567 (154,567名検査、1名発見)

(参考)患者発見頻度: 1/250,027 (250,027名検査、1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

※指定難病は、ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症



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。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。



KMBバイオロジクス
マタニティサイト

重症複合免疫不全症(SCID)とは

生まれつきの免疫系の異常により、血液中のTリンパ球がほとんど存在せず、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してしまう病気です。

主な症状

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、診断が遅れて適切な治療を受けられないまま亡くなる場合もあります。また、生ワクチン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。

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)による重篤な副反応



- ・成長障害
- ・皮膚疾患
- ・全身に現れやすい症状

脊髄性筋萎縮症(SMA)とは

生まれつき筋肉を動かすために必要なタンパク質を十分に産生することができないため、脊髄の運動神経細胞が変性し、進行性の筋力低下、筋萎縮を引き起こしてしまう病気です。

主な症状

全身の筋力低下が原因で、首が座らない、支えなしで歩けないなど、運動発達に遅れがみられることがあります。重症型の場合、乳児期に発達が止まり、哺乳困難、呼吸困難、嚥下困難などを起こし、呼吸のサポートを行わない場合、多くの方が2歳までに亡くなるといわれています。

主な症状

- ・弱い泣き声
- ・哺乳困難
- ・呼吸困難
- ・嚥下困難



- ・四肢や体幹の筋力低下
- ・成長の遅れ
- ・全身に現れやすい症状

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等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。