

Topics

「one team」～より高精度なスクリーニングの実現に向けて～

愛媛県では、全国に先駆けて2021年10月よりライソゾーム病(ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症ⅠⅡ型)、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症の7疾患を対象に拡大新生児スクリーニングを開始しました。愛媛県内すべての分娩取り扱い施設より検体が提出され、開始2年で検査実施数は13,000件を超え、約85%の高い実施率(同意率)で推移できています。愛媛県に次いで、2023年4月に高知県、6月に



香川県、徳島県でも検査が開始され、四国全域で拡大新生児スクリーニングを受けることが可能となりました。四国4県ともに、熊本市のKMバイオロジクス(株)に検査を委託し、要精密判定者の対応については、熊本大学小児科に診断支援を受けながら進めています。

四国4県が連携して「one team」となり、検査の精度を高め、拡大新生児スクリーニングの有用性を示していきたいと考え、この「つながり」も新たに「四国版」としてリニューアルすることと致しました。将来的に、拡大新生児スクリーニングが公費化され、すべての新生児が恩恵を受けることができるよう、これからも尽力して参ります。

(左から)
愛媛大学医学部小児科 濱田淳平先生
香川大学医学部小児科 岩瀬孝志先生
高知大学医学部小児思春期医学 荒木まり子先生
徳島大学医学部小児科 小谷裕美子先生

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、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ございましたら、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。
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)

17,747人
累計受検者

33人
要精密数

0人
診断確定数

●重症複合免疫不全症(SCID)

17,747人
累計受検者

7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
12	0

(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)

●ポンペ病

要精密数	確定数※
4	0

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

●ゴーシェ病

要精密数	確定数
0	0

(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(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
17	0

(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)

●脊髄性筋萎縮症(SMA)

17,747人
累計受検者

1人
要精密数

0人
診断確定数

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

