



令和3年9月22日
一般社団法人愛媛小児先進医療協議会
愛媛大学

治療可能な難病を早期発見できる 新しい新生児マススクリーニングを愛媛県全域で開始

～中四国地方では愛媛県が先陣を切って実施～

一般社団法人愛媛小児先進医療協議会と愛媛大学医学部附属病院は、令和3年10月1日から、愛媛県内で出生した新生児を対象として、脊髄性筋萎縮症、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型、重症複合免疫不全症の7疾患について、新生児期に早期に診断するマススクリーニング検査(任意の有料検査)を開始します。

この検査で診断された新生児に対し、早期に治療を開始することにより、重篤な症状の出現を抑えることが期待されます。

今回、愛媛県内全ての分娩取り扱い施設(産科医療機関27施設、助産院2施設)と連携し、検査体制を整えたため、出産予定の分娩施設での申し込みが可能です。検査が可能な施設の一覧など詳細は、一般社団法人愛媛小児先進医療協議会のホームページ(<https://www.m.ehime-u.ac.jp/screening/>)をご参照ください。



つきましては、是非、取材くださいますようお願いいたします。

本件に関する問い合わせ先

一般社団法人愛媛小児先進医療協議会
(愛媛大学医学部小児科学講座内)

江口真理子、濱田淳平、勢井友香

電話:089-960-5320 FAX:089-960-5941

※送付資料2枚(本紙を含む)

治療可能な難病を早期発見できる新しい新生児マススクリーニングを愛媛県全域で開始 ～中四国地方では愛媛県が先陣を切って実施～

令和3年9月22日

一般社団法人愛媛小児先進医療協議会と愛媛大学医学部附属病院は、令和3年10月1日から、愛媛県内で出生した新生児を対象として、脊髄性筋萎縮症、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型、重症複合免疫不全症の7疾患について、新生児期に早期に診断するマススクリーニング検査(任意の有料検査)を開始します。この検査で診断された新生児に対し、早期に治療を開始することにより、重篤な症状の出現を抑えることが期待されます。

脊髄性筋萎縮症は、運動神経が十分に機能せず、体を支える筋肉の力が徐々に弱くなる病気です。重症の場合、乳児期に運動発達が止まり、次第に寝たきりとなり、食べ物の飲み込みや呼吸ができなくなります。近年、画期的な治療法が開発され、発症する前に治療を開始すれば、正常に近い運動発達が期待されます。発症後ではその効果が限られるため、出生後、可能な限り早期に診断をして治療を開始することが極めて重要です。

ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型は、ライソゾーム(体内にとって不要となった老廃物などを分解する役割をする細胞内小器官)の中の酵素が生まれつき欠損または機能が低下していることにより、不要となった老廃物が分解されずに体内に蓄積し、全身に諸症状を生じる病気で、ライソゾーム病と総称されます。近年、欠損した酵素を補充する治療法が開発され、治療可能なライソゾーム病が増加していますが、病状が進行した症例では効果は不十分とされており、早期発見が非常に重要です。

重症複合免疫不全症は、生まれつきの免疫系の異常により、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。重篤な肺炎や敗血症で発症し、診断が遅れて適切な治療が受けられないまま亡くなってしまうこともあります。また、2020年10月よりロタウイルスワクチンが定期予防接種の対象となりましたが、この病気を持つ新生児が生ワクチン(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、命に関わる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。接種する前に病気を診断することで、このような事態を防ぐことができます。

今回、愛媛県内全ての分娩取り扱い施設(産科医療機関27施設、助産院2施設)と連携し、検査体制を整えたため、出産予定の分娩施設での申し込みが可能です。検査が可能な施設の一覧など詳細は、一般社団法人愛媛小児先進医療協議会のホームページ(<https://www.m.ehime-u.ac.jp/screening/>)をご参照ください。

【お問い合わせ先】

一般社団法人愛媛小児先進医療協議会 江口真理子、濱田淳平、勢井友香
愛媛県東温市志津川(愛媛大学医学部小児科学講座内)
電話：089-960-5320 FAX：089-960-5941



Ehime Children's
Advanced Medical Council

