

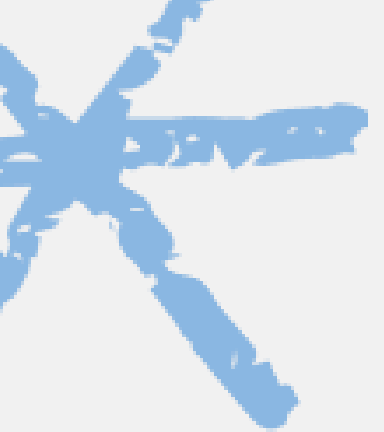
令和6年度 第5回 大分大学医学部附属病院 市民公開講座

拡がる新生児マススクリーニング

-早期発見・早期治療で守る新しい命-



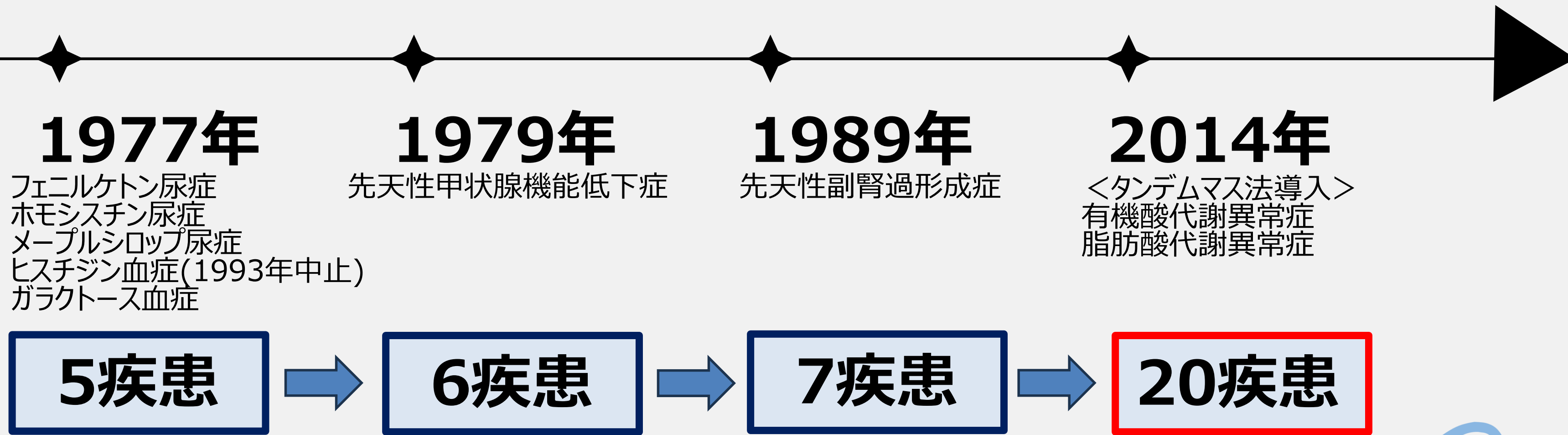
大分大学医学部附属病院
小児科/遺伝子診療室
川野奈々江



新生児マススクリーニング

- 生後4-6日目のすべての新生児を対象に採血をおこなう
 - 各都道府県及び指定都市が実施主体である
 - 疾患を発症前に発見し、治療を早期に開始することにより
障害の発生を予防することを目的としている
- 
- 

新生児マススクリーニング 対象疾患の拡大



放置すると重大な
健康問題を来たす

適切な検査法と
治療法がある

適切なフォローアップ
体制がある

対象疾患の 条件

費用対効果が
適切である

スクリーニング検査が
十分に周知されている

陽性者の追跡システムが
確立している

2024年9月～

大分県で拡大新生児マススクリーニング開始

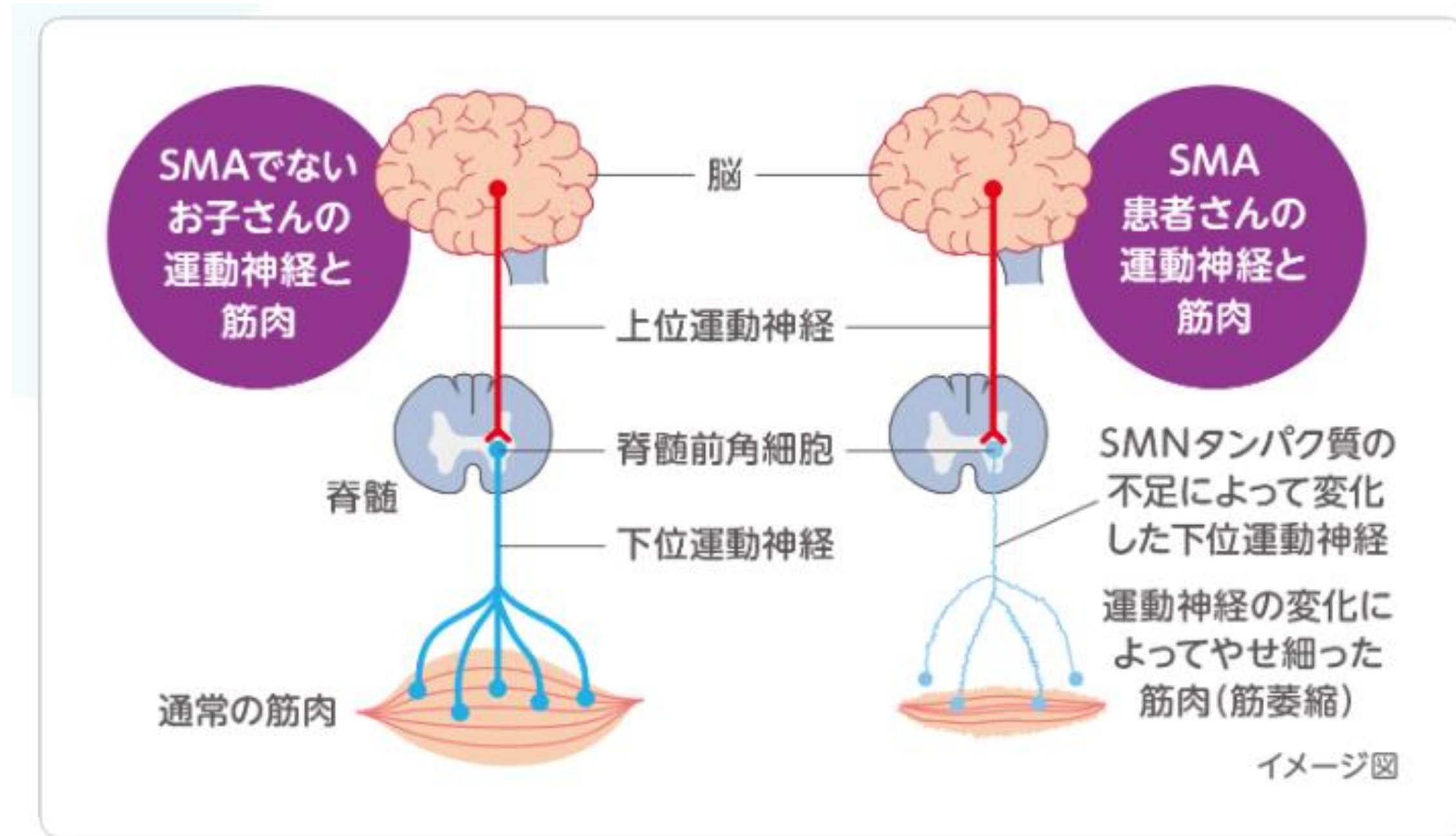
- **脊髄性筋萎縮症(公費)**
- **原発性免疫不全症(公費)**
- **ライソゾーム病5疾患(有料)**



脊髄性筋萎縮症(SMA;spinal muscular atrophy)

運動神経の正常な機能を維持するための遺伝子の異常により、

徐々に筋力が低下する疾患。



ゾルゲンスマ.jpより引用

脊髄性筋萎縮症(SMA;spinal muscular atrophy)

タイプ	発症の時期	到達できる最も高い運動機能	
I型 (重症型)	生後 0～6ヵ月	「支えなしで座る」ことができない	
II型 (中間型)	生後 7～18ヵ月	「支えなしで座る」ことはできるが、 「自力で立つ」ことはできない	
III型 (軽症型)	生後 18ヵ月以降	「ひとりで歩く」ことができる (次第に歩けなくなることがある)	
IV型 (成人型)	成人 (20歳以上)	「ひとりで歩く」ことができる (症状の進行はゆっくりである)	

最も重症のタイプ(Ⅰ型)

- 生後0～6か月で発症
- 泣き声が弱い
- のみこむ力が弱く哺乳できない
- 呼吸の機能が障害される

人工呼吸器を使わなければ
1歳まで生きることができない。

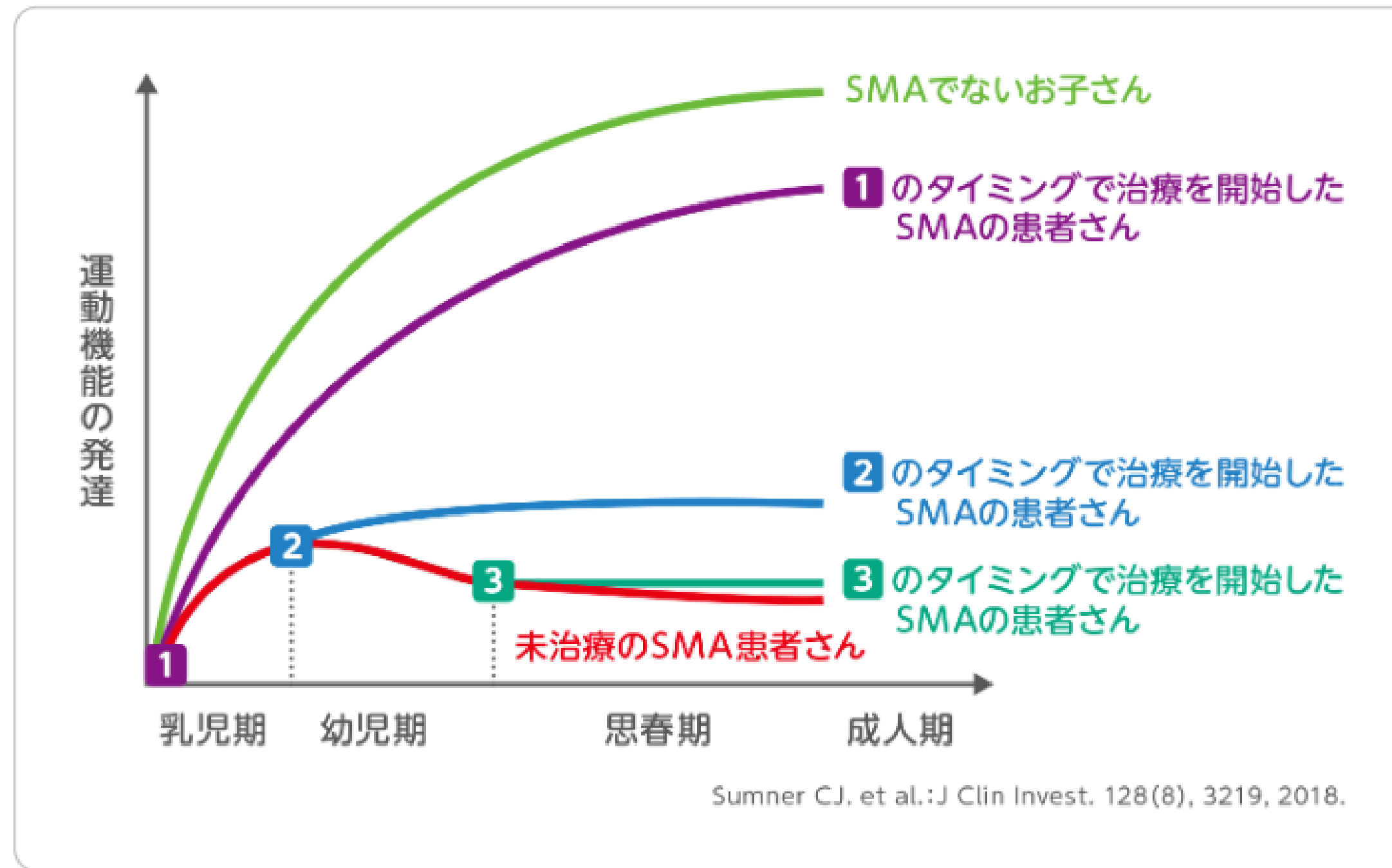
脊髄性筋萎縮症(SMA)スクリーニングが陽性の場合

新生児拡大マススクリーニングの精査医療機関

● 大分大学医学部附属病院小児科



脊髄性筋萎縮症(SMA)の治療



ゾルゲンスマ.jpより引用

出生直後から運動機能の喪失は始まっているため
早く治療するほど高い治療効果が得られる

一方で...

元気にみえるのに本当にこの子は病気なの？



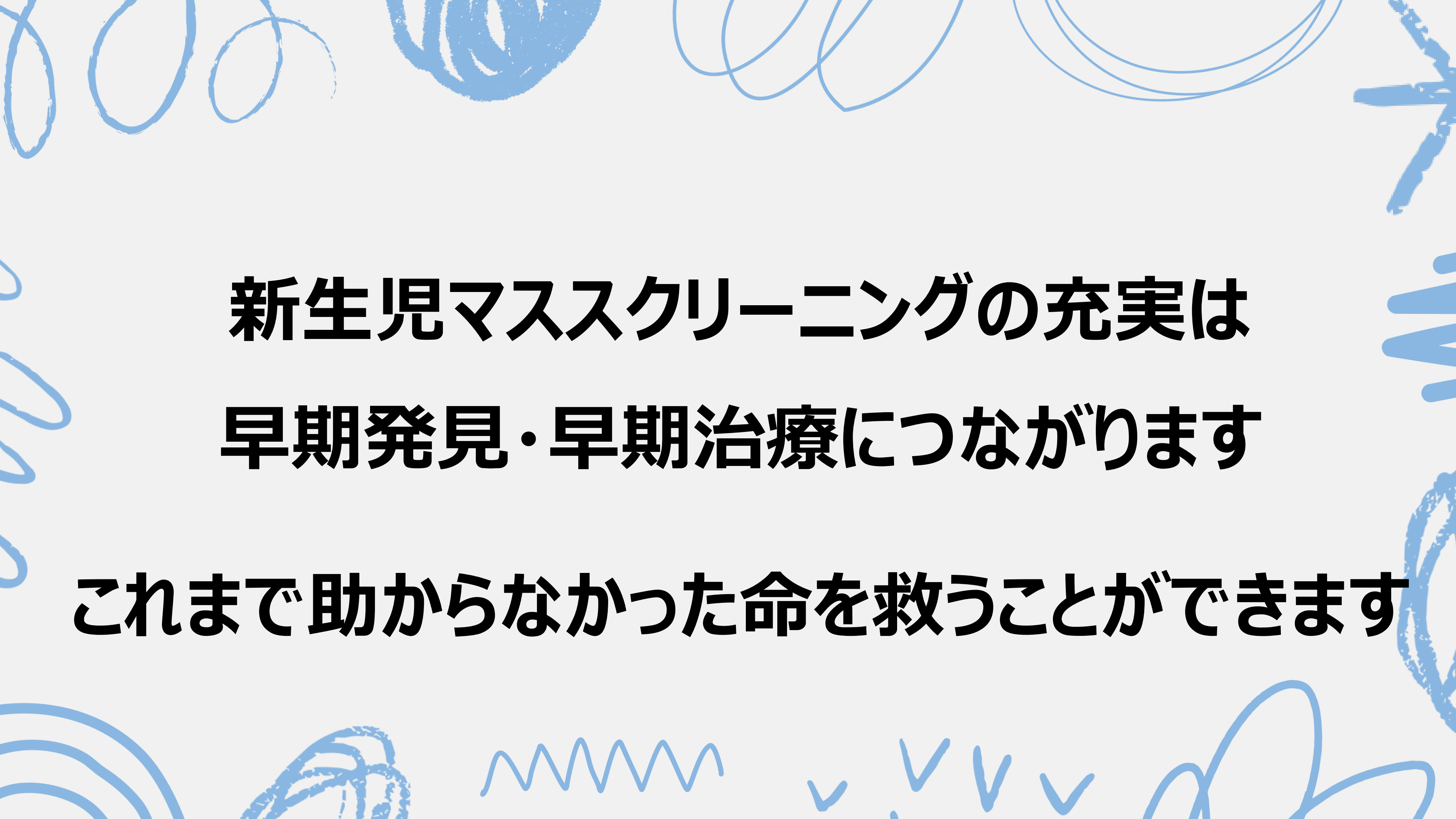
出生から1-2週間

無症状の時点での診断となるため

ご家族の戸惑いはとても大きい

迅速な治療準備と家族への丁寧な説明

双方が求められる



**新生児マススクリーニングの充実は
早期発見・早期治療につながります**

これまで助からなかった命を救うことができます