

新生児マススクリーニング検査 追加検査の有効性について

茨城県内では 85%が追加検査を受検

小児の疾患の中には、生まれてすぐには気づかれないものの、成長するにつれて重い障害が明らかになる疾患があります。日本国内では、28 の疾患を対象に、早期発見のための新生児マススクリーニング検査が行われています。これに加えて茨城県では、筑波大学附属病院小児科の高田英俊教授が主導し、追加検査を推奨しています。茨城県、茨城県産婦人科医会、総合健診協会の協力のもとに、新生児マススクリーニング検査の追加検査を希望された方に有料で提供しています。(2022年9月～ 受検率: 約 85%)。追加検査は、重症複合免疫不全症、B 細胞欠損症、脊髄性筋萎縮症の3つの疾患を対象としています。この度、この検査の有効性が確認されましたので報告します。

県内一例目となる筑波大学附属病院の症例について

令和6年の1月に、この3つの疾患を対象にした追加検査によって、茨城県で初めての症例が本院バースセンターで確認されました。早期診断により、早期治療を始めることができ、現在、状態も安定しています。

追加検査の有効性が確認されたため、この度、新生児マススクリーニング検査追加検査による県内一例目の症例として発表することと致しました。*この病気の子どもたちは、生まれつき感染症にかかりやすく、最初の感染症が命に関わるものであることも稀ではありません。

母親のコメント

「新生児マススクリーニング検査追加検査を受けたおかげで病気が見つかってよかったです。初めての出産で、聞いたこともない病名を告げられて当初は不安でしたが、早期に治療を開始できたおかげで順調に成長しており、この検査を受けられたことを感謝しています。中には、病状が悪化してから発覚して、治療を始められるケースもあると聞いています。できるだけ多くの赤ちゃんに検査を受けてもらって、必要な治療を早めに受けてもらいたいと思います。」

* 症例についての取材対応も検討していますので、問い合わせ先までご相談下さい。

今後の展開

新生児マススクリーニング検査追加検査の茨城県での実施率は 85%となっています。しかし、一方で、国内では未だ実施されていない自治体もあります。「今後、受検者数の増加を実現し、診断法や治療法の進歩によって、一人でも子どもの命を救い、後遺症なく成長していく姿を見守っていければと強く思います。」と、高田教授はコメントしています。

【問い合わせ先】

- ◇筑波大学病院総務部総務課
総務・広報係 小山
TEL: 029-853-3519
e-mail: hsp.somuka@un.tsukuba.ac.jp
- ◇筑波大学小児科秘書室
TEL: 029-853-5635