

分担研究課題名：現行マスキリーニング体制の評価と改善
沖縄県におけるマスキリーニング実施体制の拡充

研究分担者：知念 安紹（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・准教授）

研究要旨

沖縄県にて新生児オプショナルスクリーニングを開始し、9 疾患〔脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・ⅣA 型・Ⅵ型、副腎白質ジストロフィー（ALD）〕を対象とした。2023 年 6 月から 2024 年 7 月まで 27 施設中 13 施設が参加し、累積実施数 3827 件、SMA1 名を検出し、遺伝カウンセリングおよび早期診断治療を行った。SMA 診断から治療までのマスキリーニング体制の構築を確認した。

研究協力者

仲村 貞郎（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・助教）

浜田 聡（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・助教）

A. 研究目的

希少疾患の治療の進展により治療可能な対象疾患（脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症、ライソゾーム病など）について、早期に検査を受けて適切な予防と治療管理を受ける体制整備が求められ、本邦では実施されている自治体・地域が増加している。沖縄県は沖縄県医師会、沖縄県産婦人科医会、沖縄産婦人科学会、沖縄県小児科医会、沖縄小児科学会の 5 団体により 2023 年 4 月沖縄こども先進医療協議会（O-CHART）を立ち上げ、希少疾患の医療と研究を推進する会（CReARID）の協力にて 2023 年 6 月より新生児オプショナルスクリーニングが開始されその効果の検討を行う。

B. 研究方法

新生児オプショナルスクリーニングの 9 対象疾患〔脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・ⅣA 型・Ⅵ型、副腎白質ジストロフィー（ALD）〕、X 連鎖性疾患であるファブリー病と ALD は男性のみの判定とした。乾燥ろ紙血はジッパーパックに

密閉してレターバックで郵送した。

（倫理面への配慮）

「沖縄県の新生児マスキリーニング検査の精度管理と対象疾患のコホート研究（倫理：琉球大学 R5 年 4-38）」参加者には同意取得を行った。

C. 研究結果

2023 年 6 月から 2024 年 7 月まで沖縄県 27 施設中 13 施設の参加、累積実施数は 3,827 件、SMA1 名、SCID 偽陽性 3 名、ポンペ病偽陽性 2 名、副腎白質ジストロフィーの 1 名は判定保留の経過フォローとなった。SMA の 1 名は発症前（生後 1 か月目）に遺伝子治療を実施し、経過は良好である。

D. 考察

本スクリーニングにより SMA の診断から治療まで速やかに実施することができた。副腎白質ジストロフィーの病原性の判定が困難な場合の家族へ詳しく説明しフォローしている。SMA 早期発見早期治療についてはプレスリリースを行い多くの方に周知した。参加施設数をさらに増やす取り組みとして沖縄県産婦人科医会の理事会からまだ参加されていない分娩施設へマスキリーニング参加の依頼通知をその都度行っている。

E. 結論

3,827件中1例検出されたSMAに対して早期発見と遺伝カウンセリングならびに早期治療を行う体制の構築ができています。本スクリーニングの参加施設を増やす取り組みが必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 知念安紹, 中西浩一. 沖縄県の新生児オプショナルスクリーニングについて. 沖縄医学会雑誌, 2024;62(4):49-83.
- 2) 浜田聡, 大城登喜子, 知念安紹, 吉田朝秀, 島袋美起子, 上原朋子, 中西浩一. 沖縄県における Interleukin-1 receptor

associated-k(IRAK4)欠損症の早期迅速診断スクリーニングの現況. 沖縄医学会雑誌, 2024;62(4):41-44.

2. 学会発表

- 1) 知念安紹, 仲村貞郎, 浜田聡, 吉田朝秀, 中西浩一. 沖縄県の拡大新生児マススクリーニング検査について. 第51回日本マススクリーニング学会, 熊本市, 2024. 8. 23-24

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし