

分担研究課題名：脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築
研究分担者：齋藤 加代子（東京女子医科大学医学部・特任教授）

新生児スクリーニング実証事業の進捗状況

研究協力者：村松 一洋（自治医科大学医学部小児科学・教授）

研究要旨

現在継続している新生児スクリーニング（NBS）実証事業の成果として、公費化に向けて望まれる内容は、NBS 実施による疾患治療効果・診療体制の均てん化と整備・NBS 精度管理の3点が主な達成事項として期待されていることを確認し、それらの達成に向けた作業を進めた。

A. 研究目的

現在継続している原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症新生児スクリーニング（NBS）実証事業として望まれている成果を確認し、それに向けた作業を進める。

B. 研究方法

これまでの実証事業の現状を総括し、今後の方針を協議した。

C. 研究結果

原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症NBSは現在、全ての自治体で実施しており、38自治体の実証事業に参加している（2024年10月3日時点）。全ての自治体の実証事業に参加することは前提としておらず、以下の3点を、実証事業評価項目としている。

- 全国一律な検査の精度管理
- 遺伝カウンセリングを含めた全国の検査診療体制の構築
- NBS実施による有効性や妥当性を示すエビデンス（治療効果や偽陽性率等）の確立

これらの項目を達成することが必要であるとの見解であった

D. 考察

偽陽性が多い検査精度では多くの家族に

不安を与えることから、精度管理が重要である。また、よい治療方法があるから偽陽性が多くてもスクリーニングを実施するということにはならない。一方で、患者家族に不利益が生じないことも重要であることから、精度の高い検査であることをしめす必要がある。

診断確定から治療実施、管理に至るまで日本全体において一定水準の体制を整備する。併せて、NBS陽性から診断に至るまでのプロセスにおいて、遺伝カウンセリングの提供なども含めた診療体制とする必要がある。

実証事業期間をとおして、NBS受検者と非受検者での比較など、日本のデータとして治療の有効性・妥当性を示すことで、NBSの必要性を明確にする必要がある。

E. 結論

NBS実施化の公費化に向けた、実証事業の成果項目を示し、総括するための方向性を明らかにした。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし