

## 分担研究課題：新規疾患スクリーニングの疫学的分析

研究分担者：篠原 正和（神戸大学大学院医学研究科分子疫学分野・教授）

### 研究要旨

脊髄性筋萎縮症(SMA)は、乳児期死亡の主因となる遺伝性神経筋疾患であり、発症前診断と早期治療が極めて重要である。近年、SMN 遺伝子発現を標的とした疾患修飾薬が実用化され、新生児スクリーニングの導入が各地で進んでいる。本研究では、最新の国内外疫学データと費用対効果分析を基に、SMA 新生児スクリーニングの意義と課題を検討した。結果として、発症前診断による治療効果の最大化、医療費削減、社会的自立支援など多面的な利点を確認された。SMA 新生児スクリーニングは、全国的に導入すべき公共医療事業であると結論した。

### A. 研究目的

脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy : SMA)は、常染色体劣性遺伝性神経筋疾患であり、特に重症型(SMA 1 型)は乳児期死亡の主要な遺伝的原因の一つである。1995 年に運動ニューロン生存(SMN)遺伝子が SMA の原因遺伝子として同定され、SMN1 遺伝子の欠失が患者の 95% 以上で確認されている。一方、相同遺伝子である SMN2 は、コピー数が多いほど臨床症状が軽減することから修飾遺伝子としての役割が注目されている。

近年、SMN 遺伝子発現制御機構の解明が進み、ヌシネルセン（スピナラザ）、オナセムノゲンアベパルボベク（ゾルゲンスマ）、リスジプラム（エブリスディ）といった疾患修飾薬が実用化された。これに伴い、発症前診断と早期治療の重要性が急速に高まっている。

本研究では、国内外の最新データをもとに、SMA 新生児スクリーニングの現状と課題について検討する。

### B. 研究方法

本研究は、PubMed, PMC, 国内学会誌等の学術データベースを用い、以下のキーワードで文献検索を行った：spinal muscular atrophy/newborn screening/epidemiology/Japan/cost-effectiveness. 得られた文献の中から、2015 年以降に発表された日本国内の疫学調査、新生児スクリーニング導入事例、費

用対効果分析に関する論文を抽出し、分析対象とした。

### C. 研究結果

#### 1. 疫学的動向

欧州では、SMA1型および2型の頻度が出生10,000人あたり1人と報告されている。日本においては、兵庫県での新生児スクリーニング(2021年2月～2023年8月)で、16,037人中3例のSMA患者が特定され、出生5,346人に1人の頻度が示唆された(PMCID:PMC10742789)。四国地方の調査では、2011～2015年の発症率が出生100,000人あたり2.70人であったのに対し、2016～2020年には7.08人に増加している(PMCID:PMC9590054)。

#### 2. 新生児スクリーニングの導入状況

大阪府では、2021年2月から9月までに22,951人の新生児がスクリーニングを受け、1例のSMA患者が早期診断された(PubMed:36973114)。熊本県でも同期間に13,587人を対象にスクリーニングが実施され、1例のSMA患者が特定された(PMCID:PMC9356196)。

#### 3. 費用対効果分析

日本における費用対効果分析では、年間で43人のSMA新生児患者がスクリーニングで特定され、年間で736の質調整生存年(QALY)を得られると推定されている。さらに、医療費

全体として約88億円の削減効果が示された (PubMed:39641309)。

#### D. 考察

SMA に対する新生児スクリーニングは、発症前診断を可能とし、疾患修飾薬による早期介入が患者の運動機能を大幅に改善することが明らかになっている。特にヌシネルセンの発症前投与では、90%以上の患者が歩行能力を獲得するなど、重症化の予防に極めて有効である。

スクリーニング導入に伴う費用対効果についても、社会的・経済的観点から有意義であることが示された。近年はライソソーム病や重症複合型免疫不全症、ペルオキシソーム病なども新生児スクリーニング対象疾患として議論されているが、SMA は治療法が確立されている点で優先度が高いと考えられる。

また、SMA 患者が適切な治療により社会参加・就労可能となることは、将来的な医療・介護負担の軽減にも直結する。したがって、SMA 新生児スクリーニングは公共事業としての妥当性が高い。

#### E. 結論

SMA 新生児スクリーニングは、発症前診断と早期治療による QOL 向上、重症化予防、医療費削減という多面的な利点を有する。現時点における国内外のデータは、その有効性と経済的合理性を支持している。今後は全国規模でのスクリーニング体制の整備と、社会的理解促進が急務である。SMA 新生児スクリーニングは、実施すべき重要な公共医療事業であると結論する。

#### 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（予定を含む）

該当案件なし