

こども家庭科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
分担研究報告書

分担研究課題名：各地域のスクリーニングに関する実態調査：東海(1)

研究分担者：中島 葉子（藤田医科大学医学部小児科学・准教授）

研究要旨

新規治療薬の開発などにより早期発見の重要性が高まった疾患に対して、各地で拡大新生児マススクリーニングが導入されている。新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築を目指し、東海・北陸ブロック（愛知県・静岡県担当）の新規疾患スクリーニングに関する現状調査を行った。愛知県では2023年度は35,555人(73.1%)が受検し、協力分娩施設における同意率は81.0%であった。2024年度は協力分娩施設数がさらに増加しており、同等以上の受検数(未確定)が見込まれる。静岡県では2024年度出生児の85%に受検機会が提供され、79%が受検していた。

研究協力者

福田 冬季子（浜松医科大学医学部浜松成育医療学講座(寄附講座)・特任教授）
酒井 好美（愛知県健康づくり振興事業団 総合健診センター検査課）

(SCID)を対象に拡大NBSを開始

2019年6月 ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型、ファブリー病を追加
2021年4月 副腎白質ジストロフィーを追加
2023年4月に脊髄性筋萎縮症(SMA)を追加

A. 研究目的

新規治療薬の開発などにより早期発見の重要性が高まった疾患に対して、各地で拡大新生児マススクリーニングの対象疾患として公費負担外検査として導入されている。東海・北陸ブロック（愛知県・静岡県担当）の新規疾患スクリーニングに関する現状調査を行った。

2023年度の新規検査数は35,555件
2024年度も前年同様、約3万例以上の検査が行われていると推測される（*最新値は確定前）。
カットオフ値の適正化により、偽陽性例の減少と精度向上が見られた。

B. 研究方法

愛知県においては一般社団法人愛知希少疾患ネットワークおよび公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団より、静岡県においては静岡希少疾患ネットワークより情報提供を受け、それぞれのスクリーニング体制、検査数、精度管理状況について調査した。

静岡県

2022年 静岡希少疾患ネットワークを設立
2023年9月 拡大NBSを開始：
対象7疾患(SCID、BCD、SMA、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型、ファブリー病〔男児のみ〕)
実施主体：静岡県立こども病院
検査施設：静岡予防医学協会
(積水メディカルに委託)
精密検査施設：浜松医科大学附属病院
静岡県立こども病院

(倫理面への配慮)

個人を特定可能な情報は扱わない地域別の実態調査である。

C. 研究結果

愛知県

2017年4月 ポンペ病、重症複合免疫不全症

2023年度結果：

検査件数：680件、同意率：79.3%

2024年度結果：

検査件数:8,454件(女児除くと4,209件),
同意率:77.1%
出生児の85%に検査機会提供
実際の検査同意率79.0%
県内施設参加率(助産院除く医療機関):83%

D. 考察

地域によって拡大NBSの対象疾患や検査体制に差異があるが、愛知県・静岡県ともに拡大NBSの実施体制が順調に整備され、検査数の増加とともに精度管理が進んでいる。

偽陽性例の減少により、不要な精密検査による心理的負担も軽減されつつある。

E. 結論

東海地域における拡大NBS体制は着実に整備が進み、早期発見・早期治療に貢献している。今後も検査精度の向上と、陽性例の長期フォローアップ体制構築が重要な課題である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 中島葉子. 愛知県における拡大新生児マススクリーニング(eNBS)の現状と今後の展望. 『遺伝子医学』. 2024年;15巻1号(通巻51号):特集「拡大新生児マススクリーニング(eNBS)の現状と今後の展望」5. 各地域の状況:2)愛知県:pp.73-78.
- 2) 中島葉子. アミノ酸代謝異常症. 小児科診療. 2025年4月;88巻4号:特集『新生児マススクリーニングのこれまでとこれから』. 診断と治療社:pp.413-418.
- 3) 中島葉子, 安田泰明. アミノ酸代謝異常症, 尿素サイクル異常症. 小児内科. 2024年12月;56巻12号:特集「ここまで来た!新生児マススクリーニングと対象疾患の治療」III. 従前の対象疾患の再採血, 精密検査, そして治療1. アミノ酸代謝異常症, 尿素サイクル異常症:pp.1771-1776.

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