

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：近畿(1)

研究分担者：李 知子（兵庫医科大学医学部小児科・臨床准教授）

研究要旨

近畿地区（京都府、滋賀県、奈良県、和歌山県、大阪）で行われている新生児スクリーニングの現状について調査した。令和5年度よりも新規疾患を対象としたスクリーニングを実施している地域が増加、調査対象地域全てが SMA・SCID 実証事業へ参加していた。

A. 研究目的

従来の20疾患を対象とした新生児マススクリーニングに、新たな疾患を対象疾患として追加した拡大新生児スクリーニングが各地域で開始されている。本研究では、近畿地区（大阪府、京都府、滋賀県、奈良県、和歌山県）の新生児マススクリーニングの現状を把握することを目的とした。

B. 研究方法

大阪府、京都府、滋賀県、奈良県、和歌山県の新生児マススクリーニングに関する中核医師もしくは該当担当者を対象として、各地域での状況について問い合わせ、回答を得た。

C. 研究結果

京都府・京都市

拡大マススクリーニングは自治体主体での実施はなく、京都大学、京都府立大学を中心として実施。京都大学病院とその関連病院では2024年4月から開始、京都府立医科大学病院とその関連病院では2024年1月から開始。いずれも対象疾患は脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）、ライソゾーム病（ポンペ病、ムコ多糖症（I, II, IV, VI, VII））。2025年より京都市、京都府ともに実証化事業へ参加、それに伴い検査委託施設が大阪市環境保健協会から島津テクニクスに変更。確定診断例なし（Partial DiGeorge 症候群 1 例）。

担当窓口：

京都大学病院小児科（山内健，柴田洋史，横山淳史）

京都府立医科大学病院小児科（戸澤雄紀）

滋賀県

2024年3月 SMA・SCID 実証事業へ参加
確定診断例なし

担当窓口：

SCID：滋賀医科大学小児科

SMA：滋賀県立小児保健医療センター小児科（井上賢治）

奈良県

2024年3月 SMA・SCID 実証事業へ参加

ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー：各病院が個別に検査施設と契約し自費負担で実施。

SMA, SCID の確定診断例なし

担当窓口：

奈良県立医科大学小児科（長谷川真理）

和歌山県

和歌山県立医科大学および関連病院にて
2023年4月より順次開始

2024年3月 SMA・SCID 実証事業へ参加

対象疾患：SMA・SCID、ライソゾーム病（ポンペ病、ムコ多糖症（I, II, IV, VI, VII））

これまでに SCID 1 例を発見。2024 年度はムコ多糖症Ⅱ型 1 例が発見された。

担当窓口：

和歌山県立医科大学小児科（利光充彦）

大阪市

2024年3月 SMA・SCID 実証事業へ参加

これまでの確定診断例なし

ライソゾーム病：

2022 年 ポンペ病、ファブリ病、ムコ多糖症 I, II, IV, VI, VII 型を開始

2024年度 クラッペ病, ASMD, ゴーシェを
追加 (計 10 疾患)

担当窓口 :

大阪公立大学小児科(濱崎考史)

大阪府・堺市

2024 年 3 月 SMA・SCID 実証事業へ参加
これまでの SCID 3 件が診断された。

SMA 確定診断例なし。

ライソゾーム病 :

2024 年 6 月 ポンペ病, ムコ多糖症 I 型,
ムコ多糖症 II 型を開始

これまでの確定診断例なし。

担当窓口 :

大阪母子医療センター臨床検査部門マス
スクリーニング検査室(藤田宏)

D. 考察

前年度に比べさらに多くの地域で実施され
ていることが明らかになった。調査した自治体
全てで SMA・SCID 実証化事業への参加が確認さ
れた。ライソゾーム病については実施している
地域が多いが、対象疾患は地域によって異なっ

ていた。実証化事業の対象である SMA・SCID
とそれ以外の疾患の検査体制構築に苦慮して
いる地域も見られた。

E. 結論

各地域の状況に合わせて実施体制を工夫し
ていた。各地域の中核施設が中心となって体
制構築をしている状況が多く見られた。全国
均一な実施とするためには検査施設や行政と
のさらなる連携が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表 : なし

2. 学会発表

- 1) 武田紗季, 李知子, 柴田暁男, 坊亮輔, 山
本暢之, 上田雅章, 栗野宏之, 野津寛
大, 飯島一誠, 竹島泰弘. 兵庫県における
拡大新生児マススクリーニングの現状. 第
60 回日本周産期・新生児医学会学術集会,
大阪市, 2024. 7. 13-15

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

該当案件なし