

分担研究課題：現行マススクリーニング体制の評価と改善
遺伝カウンセリング体制の実態調査

研究分担者：濱崎 考史（大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学・教授）

研究要旨

本研究は、日本における新生児マススクリーニング（NBS）要精査者の両親に対する遺伝カウンセリング（GC）の実態を把握し、今後の体制改善に向けた課題を抽出することを目的とした。全国の精査担当医を対象とした調査の結果、殆どの施設でGCが提供可能な体制にあるものの、「全例実施」は約半数に留まり、精査担当医（小児科医）が一般診療の延長としてGCを担う文化が根強いことが明らかとなった。多職種連携による包括的な支援体制の構築には、遺伝部門との協力やGCの役割に関する理解促進が必要である。

A. 研究目的

NBS対象疾患の多くは遺伝性疾患であり、日本医学会のガイドラインでもGCの重要性が強調されているが、その実施状況は不明であった。本研究は、国内のNBS要精査者に対するGC実施体制の実態を把握し、将来的なNBS拡大を見据えた適切な支援体制を検討するための基礎資料を得ることを目的とし計画した。

B. 研究方法

2024年5月時点の状況について、全国47都道府県のNBS精査担当医（小児科医）47名を対象に、Web（REDCap）を用いたアンケート調査を実施した。調査内容は、回答者の属性、施設の遺伝診療体制、NBS要精査者へのGC実施状況、およびGCに関する意見である。

（倫理面への配慮）

本研究は大阪公立大学の倫理審査委員会の承認（承認番号：R060044）を得て、ヘルシンキ宣言に則り実施された。

C. 研究結果

1. 回答者の属性：47名全員から回答を得た（回収率100%）。83%が大学病院に所属し、全員が小児科医であった。臨床遺伝専門医資格を持つ者は32%であったが、91%が日常的に遺伝性疾患

を診療していた。

2. GCの実施状況：NBS要精査者へのGCを「全例実施」している施設は46.7%、「個別実施（条件付き）」は48.9%であった。
3. GCの担当者：精査担当医（小児科医）が実施する割合が72.1%と最も高く、認定遺伝カウンセラー（CGC）が関与する割合は39.5%であった。
4. 多職種連携の効果：精査担当医が遺伝部門の臨床遺伝専門医と連携している施設では、CGCがGCに関与する割合が有意に高かった（48.1% vs 14.3%, $p=0.044$ ）。
5. GCを実施しない理由：「通常の小児科診療で解決できる（61.9%）」、「児の状態が良く医療介入が不要（38.1%）」などが挙げられた。

D. 考察

1. 精査担当医によるGCの定着：日本では1970年代のNBS開始当初から、専門職ではない医師が「遺伝相談」として対応してきた歴史があり、現在も精査担当医が一般診療の延長でGCを担う文化が根強く残っている。
2. GCの役割に対する認識の乖離：一部の精査担当医は、GCの役割を「児の診断・治療」という小児科診療の枠内に

限定して捉えている可能性がある。しかし、要精査となった両親は、将来の生殖に関する不安や血縁者への影響など、心理社会的な課題を抱えており、これらは通常の小児科診療の時間内では対応が困難である。

3. 体制改善の障壁： 遺伝専門職の不足や、遺伝部門との連携不足、時間的制約、費用負担の問題がGC提供の妨げとなっている。特に、地方におけるアクセス格差や、GCの診療報酬体系などの制度的課題も指摘される

E. 結論

日本のNBS精査機関の多くにはGCを提供できる体制があるが、その実施は精査担当医の裁量に委ねられている面が大きい。「要精査となった全ての両親がGCの対象である」という周知を進めるとともに、小児科と遺伝部門が協力し、CGCを含む多職種連携による包括的なGC提供体制を構築することが、今後のNBS体制改善において不可欠である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Longo N, Hamazaki T, Hollander S, MacDonald A, Muntau AC, Schwartz IVD. Global considerations for lifelong management and therapeutic development for phenylketonuria. Genet Med. 2025;27(11):101540. doi: 10.1016/j.gim.2025.101540.
- 2) Ogawa E, Takano C, Arai-Ichinoi N, Hamazaki T, Sasai H, Morioka I, Ishige M. First Japanese case of DNAJC12 deficiency diagnosed after 18 years of follow-up for mild hyperphenylalaninemia. Pediatr Int. 2025;67(1):e70240. doi: 10.1111/ped.70240
- 3) Sakai E, Yamada T, Hamazaki T, Tajima G, Seto T. A Nationwide Survey Investigating the Current Status of Genetic Counseling in Newborn Screening in Japan. Int J Neonatal Screen. 2025;11(4):109. doi:10.3390/ijns11040109
- 4) 寺川由美, 稲田浩, 酒本和也, 小田桐紫野, 辻ひとみ, 藤原真須美, 三橋麻子, 田端信忠, 八木敬子, 中山浩二, 濱崎考史. 大阪市域における新生児マススクリーニングの検体取り扱い状況の経年変化. 日マススクリーニング会誌. 2025;35(1):23-31.
- 5) 岡本駿吾, 藤本浩毅, 濱崎考史. 【最新の栄養管理と食事指導】病態・疾患別食事療法 小児の病態の栄養管理 主な先天代謝異常症. 日医師会誌. 2025;154(特別号2):S247-S251.
- 6) 新宅治夫, 岡本駿吾, 北山称, 濱崎考史. 【小児神経疾患】バイオプテリンと小児神経疾患 モノアミン代謝異常によるジストニア, 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症の病態. 脳神経内科. 2025;102(2):185-192.
- 7) 濱崎考史. 【大災害と子どもたち--Excluded and Invisible II】小児災害医療における特殊な対応 特殊ミルク・代謝疾患に対する医療支援 「あの子のミルクがない」から始まる二次災害. 小児科. 2025;66(7):694-698. doi:10.18888/sh.0000003514
- 8) 濱崎考史. 拡大マススクリーニング. with NEO. 2025;39(2):93-97.
- 9) 濱崎考史. 【新生児マススクリーニングのこれまでとこれから】新生児マススクリーニングの未来 新生児マススクリーニングのこれから 検査法・疾患の観点から. 小児診療. 2025;88(4):475-480. doi:10.34433/pp.0000001520
- 10) 濱崎考史. 大阪地区における eNBS の状況. 酒井 規夫, 濱崎 考史, eds. 遺伝医学. 2025;15:42-43.
- 11) 酒井恵利, 山田崇弘, 濱崎考史, 瀬戸俊之. 【拡大新生児マススクリーニング (eNBS) の現状と今後の展望】新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリング. 遺伝子医. 2025;15(1):86-90.
- 12) Kitayama K, Sakaguchi T, Nakano N, Kabata D, Shintaku H, Hamazaki T. Age-Dependent Variation in Blood Bioppterin Peaks Following Oral Tetrahydrobiopterin Administration in

Phenylketonuria. J Inherit Metab Dis. 2026;49(2):e70154.
doi:10.1002/jimd.70154

- 13) van Spronsen F, Peters H, Margvelashvili L, Agladze D, Schwartz IVD, Gizewska M, Hamazaki T, Guildler L, MacDonald A, Vijay S, Inwood A, Minami M, Fjellbirkeland O, Lund A, Lah M, Thomas JA, Longo N, Kiykim E, Ishige M, Burlina A, Bélanger-Quintana A, Rutsch F, Opladen T, Mungan H, Ezgü F, Bratkovic D, Chakrapani A, Ito T, Guimas A, Zori R, Tchan M, Sacharow S, Oliveira A, Janeiro P, Guerra IC, Plana JC, Yıldız Y, Canda E, Khan A, Vockley J, Breilyn MS, Manti F, Larkin A, Hughes C, Liu E, Gao L, Ingalls K, Smith N, Muntau AC. Effect of long-term sepiapterin treatment on dietary phenylalanine tolerance in patients with phenylketonuria: Interim results from the phase 3 APHENITY Extension Study. Genet Med. 2026;28(4):101683. doi:10.1016/j.gim.2026.101683

2. 学会発表

- 1) M. Furujo, Y. Wada, K. Kashimada, T. Hamazaki, H. Nyuzuki, K. Ichimoto, T. Kakiuch, S. Matsumoto, Y. Watanabe, C. Ono, T. Shimizu, H. Furukawa, K. Nakamura, Comparative Efficacy, Safety, and Pharmacokinetics of Glycerol Phenylbutyrate Versus Sodium Phenylbutyrate in Japanese Patients with Urea Cycle Disorders: Results from a Phase 3 Study, ICIEM2025, 京都, 国際, ポスター, Sep. 03, 2025.
- 2) T. Hamazaki, A. Burlina, C. O. Harding, From challenge to control: Goals and outcomes for PKU patients, ICIEM2025, 京都, 国際, 口演, Sep. 03, 2025.
- 3) T. Hamazaki, M. Ishige, T. Ito, L. Gao, Z. Zhao, C. Hughes, A. Larkin, K. Ingalls, N. Smith, Effect of Long-Term Sepiapterin Treatment on Dietary Phenylalanine Tolerance in Japanese Participants with Phenylketonuria: Interim Results from the APHENITY Extension Study, ICIEM2025, 京都, 国際, 口演, Sep. 05, 2025.
- 4) M. Ishige, M. Furujo, N. Sugiyama, N. Schwartz, T. Hamazaki, Real-world Safety and Tolerability of Pegvaliase: A Non-interventional Surveillance Study in Japan, ICIEM2025, 京都, 国際, ポスター, Sep. 03, 2025.
- 5) E. Sakai, T. Yamada, T. Hamazaki, G. Tajima, T. Seto, A Nationwide Survey Investigating the Current Status of Genetic Counseling in Newborn Screening, ICIEM2025, 京都, 国際, ポスター, Sep. 03, 2025.
- 6) F. van Spronsen, N. Longo, L. Margvelashvili, H. Peters, I. V. D. Schwartz, M. Gizewska, T. Hamazaki, A. Larkin, K. Ingalls, N. Smith, A. C. Muntau, Effect of Long-Term Sepiapterin Treatment on Dietary Phenylalanine Tolerance in Patients with Phenylketonuria: Interim Results from the APHENITY Extension Study, ICIEM2025, 京都, 国際, ポスター, Sep. 03, 2025.
- 7) Y. Wada, E. Totsune, D. Nakajima, R. Konno, Y. Kawashima, O. Ohara, C. Numakura, H. Yagi, T. Ishige, H. Suzuki, N. Arai-Ichinoi, Y. Mikami-Saito, H. Sasai, J. Kido, H. Kobayashi, A. Kikuchi, T. Hamazaki, K. Oishi, K. Nakamura, Proteomic Analysis of Blood as a Novel Tool for Diagnosis and Screening of Citrin Deficiency, ICIEM2025, 京都, 国際, 口演, Sep. 03, 2025.
- 8) Y. Wada, E. Totsune, D. Nakajima, R. Konno, Y. Kawashima, O. Ohara, C. Numakura, H. Yagi, T. Ishige, H. Suzuki, N. Arai-Ichinoi, Y. Mikami-Saito, H. Sasai, J. Kido, H. Kobayashi, A. Kikuchi, T. Hamazaki, K. Oishi, K. Nakamura, Proteomic Approaches to Newborn Screening for Citrin

- Deficiency, ICIEM2025, 京都, 国際, ポスター, Sep. 03, 2025.
- 9) R. Zhang, A. Chakrapani, T. Hamazaki, M. Lah, A. C. Muntau, D. J. Ruebel, S. Vijay, R. T. Zori, F. Feillet, N. Longo, H. Northrup, S. Hollander, T. OConnell, J. J. Woolley, I. Tomazos, Considerations for Health Economic Modeling in Phenylketonuria (PKU): Insights From a Modified Delphi Panel, ISPOR 2025, Montreal, Quebec, Canada, Poster, May 13, 2025.
 - 10) R. Zhang, A. Chakrapani, T. Hamazaki, M. D. Lah, A. C. Muntau, D. J. Ruebel, S. Vijay, R. T. Zori, F. Feillet, T. OConnell, J. J. Woolley, Y. Teng, M. Crowell, I. Tomazos, Cost-Utility Analysis (CUA) of Sepiapterin for Treatment of Phenylketonuria (PKU), ISPOR Europe 2025, Glasgow, Scotland, United Kingdom, Poster, Nov. 09, 2025.
 - 11) 岡本駿吾, 北山 称, 濱崎考史, CPT1 欠損症 急性代謝不全を契機に診断された 1 例とマススクリーニングで発見された未発症の 1 例, 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 愛知, 国内, ポスター, Oct. 03, 2025.
 - 12) 濱崎考史, 代謝異常疾患における診療ガイドライン, Rare Disease Day in Japan 2025 難病医療における診療ガイドラインの意義について考える, 大阪, 国内, 口演, Mar. 14, 2025.
 - 13) 濱崎考史, 先天代謝異常症の世界的研究から遺伝子パネルによる診断実践, そして新生児マススクリーニングによる難病克服へ 先天性代謝異常症の遺伝子パネル検査の構築とレジストリー研究, 第 128 回日本小児科学会学術集会, 名古屋, 国内, 口演 (シンポジスト), Apr. 18, 2025.
 - 14) 濱崎考史, 大阪地区の拡大新生児マススクリーニング ～ライソゾーム疾患を中心に～, 第 6 回 マススクリーニング 推進セミナー, 岐阜, 国内, 口演, Nov. 30, 2025.
 - 15) 濱崎考史, 希少難病に対する診断法・治療法の進歩, 日本重症心身障害学会, 特別講演, 神戸, 国内, 口演, Apr. 2025.
 - 16) 濱崎考史, 拡大新生児マススクリーニングについて, 第 88 回 関西小児病理研究会, 大阪, 国内, 口演 (特別講演), Dec. 27, 2025.
 - 17) 濱崎考史, 母子保健で生まれ変わる新生児マススクリーニング マススクリーニングのありたい姿とは, 第 72 回日本小児保健協会学術集会, 金沢, 国内, 口演 (シンポジスト), Jun. 27, 2025.
 - 18) 酒井恵利, 山田崇弘, 濱崎考史, 瀬戸俊之, 新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングの在り方に関する実態調査, 第 61 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 大阪, 国内, 口演, Jul. 13, 2025.
 - 19) 酒井恵利, 山田崇弘, 濱崎考史, 但馬剛, 瀬戸俊之, 新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングの実態に関する全国調査, 第 49 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 北海道, 国内, 口演, Aug. 01, 2025.
 - 20) 濱崎考史, 災害時の小児医療体制, 日本マススクリーニング学会技術部会 第 43 回研修会 教育講演, 大阪, 国内, 口頭(web), Mar. 14, 2026
- G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)
該当案件なし