

分担研究課題：ライソゾーム病スクリーニング体制の構築
ライソゾーム病などを含む東京都でのスクリーニング体制の構築

研究分担者：大石 公彦（東京慈恵会医科大学医学部小児科学・教授）

研究要旨

東京都における新生児スクリーニング体制の強化を目的として、ライソゾーム病を含む拡大スクリーニング領域における実施体制の整備を行った。最近創設された東京都新生児スクリーニングコンソーシアムを基盤に、検査から診断、フォローアップまでの連携体制を整理するとともに、研究倫理審査体制を構築し、既存データを活用した研究基盤を整備した。さらに、ゲノムシーケンスを用いたスクリーニングの国際動向を踏まえ、地域特性に応じた体制構築と関係機関間の連携の重要性を確認した。

A. 研究目的

本研究は、東京都における新生児スクリーニング体制の強化を目的として、特にライソゾーム病を含む拡大スクリーニング領域における実施体制の整備と、その質の向上に向けた検討を行うものである。前年度までの検討において、東京都における関係機関の連携体制の重要性が示されたことを踏まえ、本年度はコンソーシアムを基盤とした実効性のある運用体制の構築を進めた。

あわせて、ライソゾーム病スクリーニングにおいて今後想定される技術的發展として、ゲノムシーケンスを活用した新たなスクリーニング手法の導入可能性についても検討を行い、将来的な展開を見据えた基盤整備を目的とした。

B. 研究方法

東京都内の新生児スクリーニングに関与する医療機関、検査機関、行政機関等を中心に構成される東京都新生児スクリーニングコンソーシアム（コンソーシアム）において、ライソゾーム病を含む拡大スクリーニングの運用体制について検討を行った。具体的には、スクリーニング実施から精密検査、診断、フォローアップに至る各段階における情報共有の在り方や役割分担について整理し、体制の標準化に向けた議論を進めた。

また、今後の研究的取り組みを見据え、倫

理的配慮が求められる領域への対応として、研究倫理審査の申請および承認取得に向けた準備を行い、実施可能な研究基盤の整備を行った。

さらに、ゲノムシーケンスを用いた新生児スクリーニングの導入に関する検討として、海外における先行事例の調査に加え、当該分野の専門家との情報交換を通じて、臨床的有用性、倫理的課題、実装に向けた課題等について整理を行った。

C. 研究結果

東京都における新生児スクリーニング体制については、コンソーシアムを通じた連携の枠組みが具体化し、特にライソゾーム病を含む拡大スクリーニング領域において、検査から診断、フォローアップに至る一連の流れの可視化および整理が進んだ。これにより、各関係機関の役割分担が明確化され、情報共有の円滑化に向けた基盤が整備された。

また、東京慈恵会医科大学を代表機関として研究倫理審査に関する手続きを進めたことにより、東京都予防医学協会に蓄積されたデータを、多施設の医師および研修者が活用した研究的取り組みの実施が可能となる体制が整備された。

さらに、ライソゾーム病スクリーニングの高度化を見据え、ゲノムシーケンスの活用に関する動向について検討を行った。その結果、

海外においては複数の地域でパイロット研究が進行している一方で、その実施体制、対象疾患、結果開示の範囲、インフォームドコンセントの在り方などは一様ではなく、各国・各地域の医療制度や社会的背景に応じた多様な取り組みがなされていることが確認された。

D. 考察

本研究により、東京都における新生児スクリーニング体制は、コンソーシアムを基盤とした連携の強化により、実運用を見据えた基盤整備が進展したと考えられる。特に、ライソゾーム病を含む拡大スクリーニング領域において、検査から診断、フォローアップに至る一連の流れが整理されたことは、今後の体制の安定的運用に資する重要な成果である。

また、研究倫理審査体制の整備により、既存データを活用した研究的取り組みが可能となったことは、スクリーニングの精度向上や新規技術導入に向けた検討を推進する上での重要な基盤となる。

一方、ゲノムシーケンスの活用に関する検討を通じて、海外における新生児スクリーニングの実施状況は一様ではなく、各地域の医療提供体制、倫理的枠組み、社会的受容性に応じた多様な形態が存在することが明らかとなった。これらの知見は、国際的な専門家との情報交換および国内研究班での議論を通じて得られたものであり、新生児スクリーニングにおける新技術の導入は、単なる技術

的課題にとどまらず、地域特性を踏まえた包括的な検討が必要であることを示している。

さらに、これらの知見を東京都のコンソーシアム内で共有したことにより、国内外の動向を踏まえた議論の重要性が再認識されるとともに、関係機関間の連携および専門家間の継続的な情報共有の必要性が明確となった。

E. 結論

本研究により、ライソゾーム病を含む新生児スクリーニング体制の強化に向けた東京都における連携基盤が整備されるとともに、国際的動向を踏まえた今後の体制検討に資する知見が得られた。今後は、関係機関の連携を基盤とし、地域特性を踏まえた実現可能な体制の構築に向けた検討を継続する必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 太石 公彦. Bridging the Gap: Japan's Expanding Newborn Screening and the Emerging Role of Genomic Testing. ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: Genetics and Genomics Surrounding Newborn Screening. 日本人類遺伝学会第70回大会(シンポジウム 9), 横浜市, 2025. 12. 19.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む) 該当案件なし