

分担研究課題：脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築

研究分担者：竹島 泰弘（兵庫医科大学医学部小児科学・教授）

研究要旨

兵庫県においては、2021年2月より脊髄性筋萎縮症を含む7疾患の拡大新生児マススクリーニングを開始している。本分担研究では、兵庫県における脊髄性筋萎縮症マススクリーニングの現状と今後の課題に関して検討した。新生児マススクリーニングにより予後が改善する可能性が明らかになった。また、兵庫県においては、新生児マススクリーニング後の精査・治療の体制に関して、インフォームドコンセントも含め、大きな問題を生じることなく運用されている。

A. 研究目的

脊髄性筋萎縮症（Spinal Muscular Atrophy: SMA）は、常染色体潜性遺伝性の下位運動ニューロン病である。最高到達運動レベルにより0～IV型に分類され、頻度の高いI型では、座位の獲得はできず、生命維持のためには人工呼吸管理が必要である。2017年以降、本疾患に対する疾患修飾薬であるヌシネルセン・オナセムノゲン アボパルボベク・リスジプラムが日本において保険収載されている。これらの治療は、より早期に開始することにより、治療効果が高まることが明らかとなり、世界的に新生児マススクリーニングの導入が開始されている。

日本では、2020年5月にSMAに対する新生児マススクリーニングが千葉県において開始され、その後、2021年2月に兵庫県などにおいて開始されている。前年度の報告書において、兵庫県における、3年半にわたるSMAに対する新生児マススクリーニングの経験に関して報告した。今年度は、その後の経過を報告する。

B. 研究方法

紙血の一部を用い、NeoSMAAT® T/K/S（Sekisui Medical Co., Ltd., Tokyo, Japan）によりSMN1遺伝子エクソン7の欠失の検出を行った。検査は有料で、希望者を対象として、文書による同意を得て行った。

（倫理面への配慮）

本研究は、神戸大学大学院医学研究科医学倫理委員会における中央一括審査の承認のもと行った。

C. 研究結果

2023年度の報告において、2021年2月から2年半の期間において、16,000人の新生児を対象としてSMAに対する新生児マススクリーニングを行い、その間、3症例がマススクリーニングによりSMAと診断されたことを報告した。（Sonehara S et al. Genes (Basel). 2023;14:2211）。その後、2025年末の時点において、2021年2月の開始以降、42,557人のスクリーニングが行われ、SMA 5例が診断された。直近の症例（2025年）においては日齢13に精査機関を受診できており、速やかに診断・治療し得る体制が整備されてきていることが明らかになった。

D. 考察

兵庫県におけるSMAに対する新生児マススクリーニングについて検討を行った。マススクリーニング陽性後のIC・精査・治療体制の整備が進み、大きな問題を生じることなく運用されていることが示された。

E. 結論

マススクリーニング陽性例に対するIC・精査・治療の事前の体制整備が重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Otsuki N, Kato T, Yokomura M, Urano M, Matsuo M, Kobayashi E, Haginoya K, Awano

H, Takeshima Y, Saito T, Saito K.
Analysis of SMN protein in umbilical
cord blood and postnatal peripheral
blood of neonates with SMA: a rationale
for prompt treatment initiation to
prevent SMA development. Orphanet J Rare
Dis 2025;20:91.

2. 学会発表

- 1) 山本寛子, 徳田央士, 松野下夏樹, 竹中

佳奈栄, 富永健太, 川崎圭一郎, 坊亮
輔, 山本暢之, 野津寛大, 李知子, 竹島
泰弘. 当院における拡大新生児マススク
リーニング同意取得率の検討 特に検査
費用の減額が与えた影響について. 第 128
回日本小児科学会学術集会, 名古屋市,
2025. 4. 20.

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当な案件なし