

分担研究課題：各地域のスクリーニングに関する実態調査：甲信越

研究分担者：入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院ゲノム医療部遺伝医療センター・助教）

研究要旨

新規疾患の新生児マススクリーニングに関する各地域の実態調査として、令和7年度は信越地域における検査・診療体制等の情報収集を実施した。また、新潟県においては、拡大新生児スクリーニング精査対象者の保護者における精神的・経済的負担を調査した。

研究協力者

長崎 啓祐

長野県立こども病院内分泌代謝科・部長

小貫 孝則

新潟大学医歯学総合病院小児科・医員

あり、該当する倫理指針はない。一方、保護者の負担調査では、新潟大学の研究等倫理審査委員会の承認（2024-0136）を得て実施した。

A. 研究目的

新規疾患の新生児スクリーニングは、研究的検査や自費検査としての実施が国内各地域へ広がり続けている。本研究では、信越地域における新規対象候補疾患スクリーニングの実態調査を行った。また、所属自治体である新潟県においては、拡大新生児スクリーニング精査対象となった児の保護者の精神的・経済的負担を明らかとすることを目的として、調査を実施した。

B. 研究方法

アンケート形式にて、新潟県、長野県における新規対象候補疾患のスクリーニング検査実施状況（検査施設・精密検査施設・検査方法・カットオフ値等）、実施結果（受検者数・精密検査数・診断数）等を調査した。

保護者の負担評価では、新潟県の拡大スクリーニング開始時（令和3年2月）から令和7年9月の間に新潟大学医歯学総合病院で精密検査を実施した拡大新生児スクリーニング陽性者のうち、調査期間（令和6年9月～令和7年9月）に受診機会のあった児の保護者を対象として、アンケート調査を行った。一家系あたり複数の保護者による回答も可とした。（倫理面への配慮）

実態調査は個人情報に関わらない調査で

C. 研究結果

新潟県では、令和3年2月より、一般社団法人新潟小児希少疾患協会（新潟大学医学部小児科学教室内）を実施主体とする任意の拡大新生児スクリーニングを開始し、令和7年度も同じ検査体制にて実施した。行政との合意のもと、ろ紙血の共用や検体・情報の取り扱い等、公費で実施される現行の新生児マススクリーニング（先天性代謝異常等検査）の実施体制を活用する運用とした。対象疾患は、ライソゾーム病4疾患（ボンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型）と、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症（令和5年4月から追加）であり、ファブリー病は男児のみを対象とした。検査は現行とは別施設の積水メディカル株式会社で実施し、ライソゾーム病はLC-MS/MS法を用い、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症はリアルタイムPCR法を用いた。検査費用は受検者負担だが、令和7年7月からこども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に参加し、対象2疾患の検査費用補助が受けられるようになった。

令和8年3月31日時点で、検査は県内の全ての分娩医療機関（合計34施設）で実施されていた。同意率は令和7年度全体では90.69%であった。また、同意率を実証事業開始前後で比較すると、開始前の3ヶ月間（令和年4月～6月）は87.32%で、開始後の9ヶ月間（令

和7年7月～令和8年3月)は91.84 %だった。

各疾患のカットオフ値は、令和8年3月31日時点で、ポンペ病：GAA活性 1.25 $\mu\text{M}/\text{h}$ (令和7年9月1日より1.3 $\mu\text{M}/\text{h}$ →1.25 $\mu\text{M}/\text{h}$ に変更)、ファブリー病：GLA活性 3.0 $\mu\text{M}/\text{h}$ 、ムコ多糖症Ⅰ型：IDUA活性 2.3 $\mu\text{M}/\text{h}$ 、ムコ多糖症Ⅱ型：IDS活性 2.3 $\mu\text{M}/\text{h}$ 、原発性免疫不全症：TREC 6.7 copies/ μL 、KREC 9.0 copies/ μL 、脊髄性筋萎縮症：SMN1 669 copies/ μL であった。精密検査施設は新潟大学医歯学総合病院(担当疾患：ライソゾーム病、原発性免疫不全症)及び国立病院機構西新潟中央病院(担当疾患：脊髄性筋萎縮症)が担当した。

令和7年度の受検者数は9,153名だった。精密検査数は、ポンペ病3名、ファブリー病2名、ムコ多糖症Ⅰ型1名、ムコ多糖症Ⅱ型2名、原発性免疫不全症1名、脊髄性筋萎縮症0名で、このうちファブリー病1名が確定診断となった。検査開始(令和3年2月)からの累積診断確定数は、ポンペ病1名、ファブリー病5名、ムコ多糖症Ⅱ型1名、原発性免疫不全症2名となった。

以上について、新潟県のマスキング連絡協議会である母子保健関係事業検討会(令和8年2月4日開催)において報告し、関係機関との情報共有及び課題の検討を行った。

長野県においては、長野県立こども病院が実施主体となり、令和7年1月より拡大新生児スクリーニングが開始された。対象疾患は、令和8年3月31日時点でファブリー病(男児のみ)、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ、Ⅳ、Ⅵ、Ⅶ型、ニーマン・ピック病A/B、クラッペ病、副腎白質ジストロフィー(男児のみ)だった。検査は、現行とは別施設のアンジェスクリニカルラボラトリーで行われた。陽性者の精密検査は長野県立こども病院が担当した。ろ紙血は現行マスキング用とは別に採取し、検査費用は、安曇野市は全て公費で、その他の地域は全て自費で行われた。これとは別に、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングは令和4年10月から自費(3市町村は公費)で行われていたが、令和6年10月からはこども家庭庁が実施する「新生児マスキング

検査に関する実証事業」に参加し、検査は長野県立こども病院で行われ、ろ紙血は現行マスキング用の検体と共通の検体が用いられた。

拡大新生児スクリーニング陽性者の保護者を対象とした精神的・経済的負担に関する調査では、合計38名の保護者から回答が得られた(アンケート回収率 100%)。疾患別では、ポンペ病 12名、ファブリー病 2名、ムコ多糖症Ⅰ型 3名、ムコ多糖症Ⅱ型 18名、原発性免疫不全症 3名、脊髄性筋萎縮症 0名だった。拡大スクリーニングを受けたことについては、38名全員が「良かった」または「どちらかといえば良かった」と回答し、その理由として「早期発見できた」「検査を受けることで安心できた」等が挙げられた。一方、精神的負担については、32名(84.2%)が「感じた」または「どちらかといえば感じた」と回答した。その理由として、「病気かもしれないという不安」「初めて聞く病気だった」「精査前に病気や検査内容についての詳しい情報が欲しかった」等が挙げられた。検査費用については、「適切」が23名(60.5%)、「安い」または「どちらかといえば安い」が5名(13.2%)、「高い」または「どちらかといえば高い」が10名(26.3%)だった。

D. 考察

拡大新生児スクリーニングによって各疾患の早期診断・早期治療が可能となった。一方、偽陽性率が高いこと、最適なカットオフ値の設定基準が十分に定まっていないこと等については、前年度に引き続き課題と考えられた。同意率は、実証事業開始後に上昇を認めた。これは、費用補助によって検査費用の受検者負担額が軽減されたことが一つの要因として考えられる。

保護者の負担に関する調査では、拡大新生児スクリーニングの受検に対して肯定的な意見が多数を占めた。早期発見・早期治療につながりうるという点、有益な検査であるという認識がなされていたと考えられる。一方、保護者の精神的負担が大きいたことが明らかとなった。検査精度向上による偽陽性率の低減、保護者への丁寧な情報提供等が必要と考えられた。

E. 結論

拡大新生児スクリーニングは地域ごとに順調に運用されているが、課題も多く、今後も解決に向けた取り組みの継続が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表：筆頭なし

2. 学会発表

- 1) 高野世奈，小貫孝則，入月浩美，他．拡大スクリーニング精査対象者の保護者における精神的・経済的負担．第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会，名古屋市，2025. 10. 4 日．

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）
該当案件なし