

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：北関東

研究分担者：大澤 好充（群馬大学医学部附属病院小児科・助教(病院)）

研究要旨

群馬県では令和5年度より新規疾患の新生児マススクリーニングが開始され、令和7年度にはSMA、SCID、LSD、ALDを含む9疾患を公費で実施する体制が確立された。公費で実施可能な対象疾患の拡大に伴いLSD、ALDスクリーニングの受検者は増加した。令和5年度は5人、令和6年度は9人、令和7年度は8人の要精査例があり、これまでMPSⅡ型1名、Fabry病1例、Pompe病1例、ALD2例の診断が確定した。

研究協力者

岩淵 敦

筑波大学医学医療系小児科・診療講師

大津 義晃

群馬大学大学院医学系研究科小児科学・助教

荒川 篤康

群馬大学医学部附属病院小児科・医員

A. 研究目的

群馬県では令和5年4月から新規疾患の新生児スクリーニングが有償で開始された。また令和6年度には脊髄性筋萎縮症(SMA)および重症複合免疫不全症(SCID)において実証事業が開始され、SMA、SCIDの2疾患について公費負担のスクリーニングが開始された。また、令和7年度にはライソゾーム病(LSD)や副腎白質ジストロフィー(ALD)の新生児スクリーニングまで公費のスクリーニングが広がっている。本研究では分担者の所属する群馬県におけるLSDおよびALDの新生児スクリーニングの実態を明らかにする。また、担当ブロック(北関東・甲信越)のうち、北関東地域における新規対象疾患スクリーニングの実態を明らかにする。

B. 研究方法

令和5年度からムコ多糖症(MPS)Ⅰ/Ⅱ/Ⅳ/Ⅵ型・Pompe病・Fabry病・ALD・SMA・SCIDの9疾患を新規疾患スクリーニングの対象疾患とし、有償でスクリーニングを実施した。

検査は外部委託し、ろ紙血は従来のスクリーニングとは別に採取をしていた。

令和6年度はSMA、SCIDの2疾患が公費負担となり、従来のマススクリーニングと同様に群馬県健康づくり財団が検査実施機関となった。MPSⅠ/Ⅱ/Ⅳ/Ⅵ型・Pompe病・ALD、Fabry病においては、公費負担はなく、群馬県健康づくり財団が有償でスクリーニングを実施し、行政によるスクリーニング用ろ紙血の一部のスポットを用いて、委託している外部機関で検査を行った。

令和7年度は、MPSⅠ/Ⅱ/Ⅳ/Ⅵ型・Pompe病・ALD、Fabry病の7疾患においても公費化が実現した。群馬県健康づくり財団が実施し、ろ紙血の一部のスポットを委託している外部施設に送付し検査を実施している。

精密検査例の診療は群馬大学医学部附属病院と群馬県立小児医療センターで行った。これらの機関に集約された情報を集計・分析した。

C. 研究結果

令和5年度末時点で県内全28産科分娩施設中19施設で新規疾患9疾患スクリーニングの提供が可能となり、受検者数は3,731人(県内出生児の37%)であった。

令和6年度は県内すべての産科分娩施設で有償のスクリーニングを提供が可能になった。MPSⅠ/Ⅱ/Ⅳ/Ⅵ型・Pompe病・Fabry病・ALDの

有償の7疾患の受検者数は7,088人(県内出生児の76%)であった。

令和7年度は全9疾患が公費での受検が可能となり、10,083人(県内出生児のほぼ100%)がスクリーニング受けた。

LSD・ALDのスクリーニングにおいて、令和5年度は5例が精密検査となり、MPSⅡ型1例とFabry病1例が確定診断された。他の3例はそれぞれ、MPSⅡ型偽欠損アレル保有例、Pompe病偽欠損アレル保有例、ALD病原性不明バリエーション(VUS)保有例であった。

令和6年度は9例が精密検査となり、Pompe病1例とALD1例が確定診断された。他、3例のMPSⅡ型偽欠損、1例のFabry病疑い(VUS保有例)を認めた。MPSⅣA精密検査を受けた2例は健常児であった。また、MPSⅣA精密検査の対象者であったが検査に至らなかった方が1名いた。

令和7年度は8例が要精査となり、ALD1例が確定診断された。他は、4例のPompe病偽欠損、1例のMPSⅠ型の遅発型疑い、2例のVUSを有するALD疑いであった。

茨城県においては、新規疾患スクリーニングの導入にあたり、茨城マスキング協会を新設し、SCID、SMAのスクリーニングを実施している。検査は茨城県総合健診協会で行っており、陽性者の精密検査は茨城県立こども病院、土浦協同病院、筑波大学医学部附属病院が担当した。検査費は令和4年9月から令和5年3月は保護者の負担なく実施されていたが、令和5年4月から令和7年3月までは自費で実施された。令和7年4月からは子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」に参加している。

D. 考察

群馬県においては、令和5年～令和7年にかけて、検査可能施設の増加し、公費での新生児スクリーニングの対象疾患の拡大につれて、ライソゾーム病、ALDの受検者(受検割合)が増加した。疾患が確定した患児については、

いずれも遅滞なく医療的介入につながることができており、今後も県内の確実な連携体制が求められる。

一方で令和6年度に1例精密検査に至らなかった例を認めた。対象者は県外在住だが、群馬県の産科分娩施設で出生し、有償7疾患を含めた新生児スクリーニングを受検。精密検査のために当院を受診された。検査の説明を行った際に、一時的な検査費用の自己負担を懸念され、初診時に検査は行わず、再診(または住居地での精査のために紹介状記載)を予定していた。以後連絡がつかず精査に至っていない。

群馬県では県をまたいだ受診が行われることがあったり、里帰り分娩などで出生されたりする方も多く経験する。精密検査例が出たときの検査費用の一時的な自己負担や、対象者の住所のある自治体との連携についても、今後対応が求められる課題であると考えられる。

E. 結論

群馬県における新規疾患の新生児マスキングの実施体制、およびライソゾーム病、ALDの精密検査例について調査を行った。

また、茨城県における新規疾患スクリーニングの実施体制について調査した。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 大津義晃，大澤好充，五十嵐信吾，須藤律子，西優也，武藤洋介，永山雅之，滝沢琢己．群馬県における公費負担による29疾患対象の新生児マスキング体制の構築とその運用．第52回日本マスキング学会学術集会，名古屋市，2025.10.3-4.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む) 該当案件なし