

こども家庭科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
分担研究報告書

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：東海(1)

研究分担者：中島 葉子（藤田医科大学医学部小児科学・准教授）

研究要旨

新規治療薬の開発などにより早期発見の重要性が高まった疾患に対して、各地で拡大新生児マスキリーニングが導入されている。新規疾患の新生児マスキリーニングに求められる実施体制の構築を目指し、東海・北陸ブロック（愛知県担当）の新規疾患スクリーニングに関する現状調査と今後の課題について調査した。

研究協力者

伊藤 哲哉

藤田医科大学医学部小児科学・臨床教授

（一社）愛知希少疾患ネットワーク・

代表理事

酒井 好美

（公財）愛知県健康づくり振興事業団

総合健診センター検査課

A. 研究目的

新規治療薬の開発などにより早期発見の重要性が高まった疾患に対して、各地で拡大新生児マスキリーニングの対象疾患として公費負担外検査として導入されている。東海・北陸ブロック（愛知県・静岡県担当）の新規疾患スクリーニングに関する現状調査を行った。愛知県においては、今後の課題についての調査も行った。

B. 研究方法

愛知県においては一般社団法人愛知希少疾患ネットワークおよび公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団より、静岡県においては静岡希少疾患ネットワークより情報提供を受け、それぞれのスクリーニング体制、検査数、精度管理状況について調査し、今後の課題（偽陽性、カットオフ値、陽性者の精査結果）を調査した。

（倫理面への配慮）

個人を特定可能な情報は扱わない地域別の実態調査である。

C. 研究結果

【愛知県】

2017 年 4 月

ポンペ病、重症複合免疫不全症（SCID）を対象に拡大 NBS を開始。

2019 年 6 月

ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型、ファブリー病を追加。

2021 年 4 月

副腎白質ジストロフィーを追加。

2023 年 4 月

脊髄性筋萎縮症（SMA）を追加

- ・ 2024 年度の新規検査数は 35,852 件。
- ・ 2025 年度も前年同様、約 3 万例以上の検査が行われていると推測される（※最新値は確認中）。
- ・ カットオフ値の適正化により、偽陽性例の減少と精度向上が見られた。

【静岡県】

2022 年

静岡希少疾患ネットワークを設立。

2023 年 9 月

拡大 NBS を開始

- ・ 対象：7 疾患（SCID、BCD、SMA、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型、ファブリー病〔男児のみ〕）

- ・ 実施主体：静岡県立こども病院
- ・ 検査施設：静岡予防医学協会
(積水メディカルに委託)
- ・ 精密検査施設：
浜松医科大学附属病院
静岡県立こども病院

- ・ 2023 年度結果：
検査件数 680 件，同意率 79.3%
- ・ 2024 年度結果：
検査件数 8,454 件（女児除く 4,209 件），
同意率：77.1%
- ・ 出生児の 85%に検査機会提供
実際の検査同意率 79.0%
- ・ 県内医療機関参加率(助産院除く)83%

【Fabry 病について】

2019 年 6 月～2025 年 3 月 に愛知県で拡大スクリーニング検査を受けた新生児 157,866 名のうち、当院を精査受診し、遺伝子検査を施行した症例について、現時点での状況を確認した。遺伝子検査の結果から

- ・ 11 名：検出なし/良性バリエント/機能的多型であった。
- ・ 33 名(男児 32 名，女児 1 名)：Fabry 病としてフォローされていた。2025 年 9 月の時点で発症者はいなかった。*GLA* 遺伝子バリエントの評価では古典型が 2 名(1 名は女児)、残りの 31 名は遅発型として既報告または新規の VUS であった。

D. 考察

地域によって拡大 NBS の対象疾患や検査体制に差異があるが、愛知県・静岡県ともに拡大 NBS の実施体制が順調に整備され、検査数の増加とともに精度管理が進んでいる。

愛知県のファブリー病の調査では、開始後早期に Cutoff を下げたことで、現在では機能的多型を有する症例は検出しなくなっていた。さ

らにカットオフ値を下げることでファブリー病と関連性が高い病的な機能欠失型だけを検出できるかを検証していく必要がある。

NBS 陽性者で精査受診し、*GLA* 遺伝子検査にて遅発型ファブリー病と診断された児について、遺伝型を過去の症例報告などから評価すると、成人期すなわち 20 歳以上で発症する可能性が予測された。

現在、小児科で年に 1 回の定期フォローアップ受診を行なっている。遅発型と判明している場合、その必要性ははっきりしない。また、非侵襲的な尿検査や心電図などのモニタリング検査についても、その開始時期に関する基準がない。

成人期に発症する可能性が高い遅発型ファブリー病を小児期に保険診療で定期受診や尿検査などを行うことの妥当性について今後、議論する必要があると考えられた。

E. 結論

東海地域における拡大 NBS 体制は着実に整備が進み、早期発見・早期治療に貢献している。カットオフ値の見直しにより機能的多型による偽陽性例の減少し、不要な精密検査による心理的負担も軽減されつつある。今後も検査精度の向上と、陽性例の長期フォローアップ体制構築が重要な課題である。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 須藤湧太，中島葉子，他．ファブリー病新生児スクリーニング：遺伝学的検討と今後の課題．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. 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