

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：近畿(2)

研究分担者：坊 亮輔（神戸大学医学部附属病院小児科・講師）

研究要旨

本研究では新生児マススクリーニングは自治体を越える事業の標準化をはかる必要があるため、兵庫県/神戸市を中心に、研究協力者とともに新生児マススクリーニングの現状調査を行った。説明同意手続きは各産科医療機関でおこなわれるため、説明にかけられる時間や人員にばらつきはあるものの、実証化への参加に伴い受検率の改善がみられた。また発見患者のフォロー体制は兵庫県では精密検査施設に集約されていた。説明同意手続きの標準化を行い、さらなる同意取得率向上に向けて、医療者のみでなく行政や検査部門など協力機関を含めた議論が必要である。

研究協力者

李 知子

兵庫医科大学病院小児科・臨床准教授

本研究は医師を対象としたアンケート調査であり、個人情報扱わないことから倫理審査は不要と判断し実施した。

A. 研究目的

わが国の新生児マススクリーニング(NBS)は、ガスリー法からタンデムマス法への移行を経て、現在では全国で約 20 疾患を対象に実施されている。その後、2020 年頃より検査技術の進歩および新規治療薬の開発に伴い、新たな対象疾患を追加した拡大新生児マススクリーニング(eNBS)が一部地域より開始された。以降、eNBSは自治体や大学病院を中心に普及が進んでいるが、対象疾患や運用体制は地域ごとに異なり、課題も多い。

本研究では、各地域で実施されている新規疾患スクリーニングの実施状況を収集・評価し、その結果を基に、公的事業としての社会実装に向けた適切な診療体制およびフォロー体制の構築を提案することを目的とする。

B. 研究方法

本研究では、兵庫県（神戸市および県内その他地域）の新生児マススクリーニングに関わる中核医師および施設を対象として、県内の各産科医療機関における実施状況、発見患者数、同意取得に関する課題などについて情報収集を行った。

（倫理面への配慮）

C. 研究結果

兵庫県／神戸市では、2021 年 2 月 1 日より神戸大学医学部附属病院、兵庫医科大学病院、公立豊岡病院を中心とした臨床研究として eNBSを開始した。開始当初は 16 施設であったが、その後参加施設は拡大し、2026 年 3 月 31 日時点で 44 施設となっている。

また、2024 年 3 月 1 日からはこども家庭科学研究と連携した NBS 検査に関する実証事業にも参加している。本事業では全出生児を対象とした公費補助ではなく、研究参加児に対して検査費用の一部減額を行う形で運用している。

対象疾患は、脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)、ライソゾーム病（ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型、ポンペ病、ゴーシェ病）である。

2026 年 2 月末時点で 44,462 名の出生児が受検している。累計診断例は以下の通りである。

- SMA：5 名（新規診断例 1 名）
- ファブリー病：3 名（新規診断例 1 名）
- ムコ多糖症Ⅰ型：1 名
- ポンペ病：1 名（新規診断例 1 名）

SMAをはじめとする各疾患において、新生児期からの早期診断・早期治療介入が可能となっ

ており、良好な臨床経過が得られている。ファブリー病においては未発症段階での診断により、家族内スクリーニングにつながるなどの意義も認められた。

一方、各産科医療機関においては、施設規模や人員配置の違いにより、同意説明にかけられる時間や体制に差が認められ、小規模施設では医療従事者の負担が大きいことが課題として挙げられた。

D. 考察

兵庫県／神戸市における eNBS は、開始以降、対象疾患の拡充および参加施設の増加とともに、検査体制が着実に整備されてきた。44,462 名という大規模な出生コホートに対するスクリーニングにより、複数の新規患者の早期診断が可能となり、その臨床的意義は大きい。

特に SMA については、一般に報告されている発症頻度（約 1/10,000 前後）と比較して、本地域ではやや多く検出されている可能性がある。この要因としては、地域における遺伝的背景の偏りなどの可能性が考えられるが、現時点では明確な原因は特定できていない。今後は他地域との比較や長期的なデータの蓄積による検証が必要である。

診断後のフォロー体制については、専門医療機関を中心とした連携が構築されており、県内外の専門家とのカンファレンスや情報共有を通じて、適切な治療介入が実現されている。

一方で、偽陽性の問題や検査精度に関する課題は依然として存在する。また、同意取得に関しては、ホームページや動画コンテンツを活用した支援が行われているものの、小規模施設では医療従事者の負担が大きく、より標準化された支援体制の構築が求められる。

今後、eNBS を公的事業として持続可能な形で社会実装するためには、SMA や SCID など優先度の高い疾患の位置づけ、対象疾患の整理、費用負担の在り方、同意取得プロセスの標準化などについて検討を進める必要がある。

E. 結論

兵庫県／神戸市における拡大新生児マススクリーニングの現状を明らかにした。44,462 名の出生児を対象とした検査により、複数の新規患者の早期診断および早期治療が実現され

ており、診療体制およびフォロー体制は着実に整備されている。

一方で、検出率の地域差や同意取得体制などの課題も明らかとなった。今後は検査の標準化および持続可能な実装体制の構築に向けたさらなる検討が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Onuki T, Tajika M, Sugiyama Y, Shimura M, Ichimoto K, Tanaka T, Nyuzuki H, Kosuga M, Migita O, Ito T, Sasai H, Bo R, Hamada J, Hamazaki T, Sakai N, Inoue T, Nakamura K, Okuyama T, Murayama K. Japanese experience of newborn screening for lysosomal storage diseases and adrenoleukodystrophy. Orphanet J Rare Dis 2025;20(1):373.

2. 学会発表

- 1) 曾根原晶子, 大橋浩基, 洪聖媛, 松井美樹, 南部静紀, 片岡大, 李知子, 栗野宏之, 竹島泰弘, 野津寛大, 坊亮輔. 兵庫県拡大マススクリーニングにおけるムコ多糖症 2 型の精密検査例の遺伝学的背景の検討 - 続報. 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.
- 2) 坊亮輔. 拡大新生児スクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症患者への早期治療における問題. 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
- 3) Hiroki Ohashi, Ryosuke Bo, Shoko Sonehara, Yoshinori Nambu, Aiko Sunami, Kayo Osawa, Taku Shirakawa, Hisahide Nishio, Masafumi Matsuo, Hiroyuki Awano. Urine titin reveals muscle degradation undetected by serum CK in SMA patients with four copies of SMN2. 30th Annual International Congress of the World Muscle Society (WMS 2025), Wien, Austria, 2025. 10. 7-11.

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む） 該当案件なし