

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：中国

研究分担者：香川 礼子（広島大学病院小児科・助教）

研究要旨

中国地方の拡大新生児スクリーニング（NBS）の実施状況を調査した。すべての県において重症免疫不全症、脊髄性筋萎縮症の拡大NBSが実施されており、ライソゾーム疾患は、其々の地方の専門家の充足状況により様々であった。一部の地域において、コバラミン代謝異常によるホモシスチン尿症、およびメチルマロン酸血症関連のスクリーニングが実施されている。

A. 研究目的

中国地方の拡大新生児スクリーニング（NBS）の実態を調査し、今後の拡大新NBSの実施を潤滑に遂行することを目的とする。

B. 研究方法

中国地方の各自治体の、NBS中心施設となる医師に実施状況を聞き取り調査する。広島県の拡大NBSの実施状況および受検率や陽性率および最終診断に至る経過を調査する。

（倫理面への配慮）

各自治体の中核医師への実施状況の調査は、個人情報と切り離した状態で情報を入手した。各県の詳細なスクリーニングデータ（精密検査数、診断数などは）自治体が管理しており、今回は調査しなかった。

C. 研究結果

1. 各県での実施状況

- ・ 原発性免疫不全症（PID）、脊髄性筋萎縮症（SMA）
全自治体にて実施されており、島根県以外では実証事業化されていた。
- ・ ライソゾーム病（LSD）
島根県・鳥取県
ポンペ病、ムコ多糖症（MPS）Ⅰ／Ⅱ型、副腎白質ジストロフィー（ALD）
検査機関：島根大学医学部附属病院
広島県（2025年11月～）
ポンペ病、MPSⅠ／Ⅱ／Ⅳ／Ⅵ型、

ファブリー病（男児のみ）

山口県は2026年度より実施予定。

- ・ コバラミン代謝代謝異常によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症

島根県・鳥取県

検査機関：島根大学医学部附属病院

広島県

一次スクリーニング：

広島市医師会臨床検査センター

二次検査：

国立成育医療研究センター研究所

2. 広島県での拡大NBS実施状況

【PID/SMA】

公的濾紙血の二次利用を自治体から許可され、2022年7月から試験研究として開始。2024年3月からは実証事業として継続している。

- ・ 2026年1月までの受検者：52,525人
- ・ TREC 陽性 11例：
SCID 1例、non-SCID PID 1例
偽陽性 9例はいずれも早産児
- ・ KREC 陽性 21例：
母体免疫抑制剤内服による偽陽性 6例
メチルマロン酸血症による偽陽性 1例
21-trisomy+X-SCIDによる偽陽性 1例
（造血幹細胞移植による治療を実施）
原因不明 13例
- ・ SMA：罹患確定 1例
生後15日から治療介入を行った。

【LSD】

公的濾紙の二次利用を自治体から許可され、2025年11月から希望者に有料で実施。

・ 2026年3月までの受検者：6,056人(92%)

・ MPSⅡ型陽性 3例

尿中グリコサミノグリカン測定(島根大学)および IDS 遺伝子解析(かずさDNA研究所)を実施し「偽欠損」と判定。
→ カットオフ値を下げて検査継続中。

・ ポンペ病陽性 1名：

遺伝子解析(かずさDNA研究所)を行い「偽欠損」と判定。

D. 考察

ライソゾーム疾患における拡大NBS実施においては、各県とも大学病院を基幹病院として精査が実施および予定されている。広島県においては、MPS2型の偽欠損による陽性者が多発する見込みであり、カットオフ値の調整、およびMPSに関してはグリコサミノグリカン解析の安定した検査体制などが必須であると考えられる。

E. 結論

ライソゾーム疾患の拡大スクリーニングは

全国的にも実施されており、中国地方でも広まりつつある。各地域の医療体制に合わせた実施体制が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Yuasa M, Shigematsu Y, Sasai H, Kobayashi M, Hamazaki T, Okada S. A case of N⁵,N¹⁰-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency found by a pilot newborn screening for hypomethioninemia. Medical Mass Spectrometry 2025;9(1):8-13.

2. 学会発表

1) Kagawa R, Sakura F, Tani C, Tajima G, Okada S. Newborn screening for galactosemia in Hiroshima area of Japan. 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Kyoto, Japan, 2025. 9. 2-6.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)
該当案件なし