

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：四国

研究分担者：濱田 淳平（愛媛大学大学院医学系研究科小児科学・准教授）

研究要旨

2023年6月に四国全域で拡大新生児スクリーニングが受検可能となってから約3年が経過し、公費助成への取り組みも活発化してきている。四国4県でまだ診断確定数が2人と少ない状況ではあるが、受検率上昇、精度管理と陽性者への対応などの課題について連携して取り組んでいき、拡大新生児スクリーニングの有用性を示していくことが重要と言える。

研究協力者

岩瀬 孝志

香川大学医学部小児科・准教授

小谷 裕美子

徳島赤十字病院小児科・副部長

荒木 まり子

高知大学医学部小児思春期医学講座・
学内講師

均値が85%であったが、2025年4月より開始されたライソゾーム病を含む全額公費助成の効果により、直近では95%を超える同意率になっており、「愛媛県内で出生した児が平等に検査を受けられる」体制がかなり整備された。

- ・2026年4月までの検査実施数 29,157件
- ・再採血数 177件(0.6%)
- ・要精密検査判定 36件(0.1%)
- ・要精査判定の内訳：
 - ムコ多糖症Ⅱ型 17件(0.06%)、
 - ファブリー病 7件、SCID 7件、
 - ボンペ病、4件、SMA 1件
- ・罹患確定例：なし

A. 研究目的

拡大新生児スクリーニングにおける、遺伝性難病7疾患（ボンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型、脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)の疾患罹患率(発症率)・陽性的中率を解析し、拡大新生児スクリーニングの精度を向上させ、対象疾患の早期発見・早期治療に繋げる。

B. 研究方法

専用の乾燥ろ紙血を用いて、蛍光抗体法・リアルタイム PCR 法による拡大新生児スクリーニング検査を行い、対象疾患の陽性的中率を算出する。
(倫理面への配慮)

愛媛大学医学部附属病院 臨床研究倫理審査委員会で承認(2108003 号)。

C. 研究結果

1. 愛媛県

2025年4月までは検査実施率(同意率)の平

2. 四国全体

2025年9月時点での拡大スクリーニング検査実施状況は、累計51,524人で、診断確定者は2人(ファブリー病)である。

D. 考察

前述の通り、四国全域で拡大新生児スクリーニングが開始されて一定期間が経過したが、確定診断に至ったのはファブリー病2例のみで、SMAやSCIDの確定に至ったものはいない。国の実証事業や県独自の公費助成事業が開始されて間もないため、今後受検率増加に伴い、確定診断症例が増えてくることが予想されるが、他地域に比べて拡大スクリーニング対象疾患となる遺伝性難病の頻度が

少ない可能性もあり、今後検証が必要と考えられる。

なお、従来課題となっていた、特にライソゾーム病において偽陽性や臨床的意義不明なバリエーション(variant of unknown significance:VUS)が多いことが挙げられるが、最近では郵送時のろ紙管理方法の見直しや検査機関であるKMバイオロジクスにおける精度管理(特にムコ多糖症II型では、初回陽性者に対するLC-MS/MSによる再確認実施)により精度が確実に上がり、偽陽性判定が激減している。

E. 結論

拡大新生児スクリーニングは遺伝性難病の早期発見、早期治療に繋げるために、非常に有用である。しかし、要精密判定の中に、実際には疾患を発症しないと考えられる pseudodeficiency など偽陽性者も含まれており、一度要精査と判定された家族への遺伝カウンセリングなどサポート体制を充実させることが急務である。

公費助成については、前述の通り愛媛県では2025年度より少子化対策の一環として、拡大新生児スクリーニング検査にかかる全費用の公費助成事業が開始されており、徳島県では2025年度からこども家庭庁を中心に進めている国の実証事業に参加、香川県、高知県でも実証事業への参画が決定している。これらの公費助成開始による、検査同意率の上昇に

ついて注視していきたい。

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;20:373.
- 2) Sawada T, Kido J, Tsukimura T, Sugawara K, Shiga T, Saito S, Togawa T, Inoue T, Watanabe Y, Hamada J, Sakuraba H, Nakamura K. Evaluation of *GLA* variants detected in newborn screening for Fabry disease using biomarker analysis. Mol Genet Metab Rep 2025;44:101245.

2. 学会発表

- 1) 濱田淳平, 勢井友香, 江口真理子. 開始3年が経過した愛媛拡大新生児スクリーニングの現状と課題. 第128回日本小児科学会学術集会, 名古屋市, 2025. 4. 18-20.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む) 該当案件なし