

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：九州(1)

研究分担者：井上 貴仁（福岡大学病院総合周産期母子医療センター・教授）

研究要旨

九州北部（福岡県、熊本県、佐賀県、長崎県）の拡大新生児スクリーニングの実施状況を調査した。全県でライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症を対象とした拡大新生児スクリーニングが実施されており、福岡県および熊本県では副腎白質ジストロフィーとアデノシンデアミナーゼ欠損症が対象疾患として追加されていた。スクリーニング陽性者の中には早期診断に至り、早期の治療が開始された症例も認められ、その有用性が確認された。九州北部4県では拡大新生児スクリーニング体制は概ね整備されており、今後は現行体制を維持しつつ、課題を明確にして、解決を図ることが重要である。

研究協力者

澤田 貴彰

熊本大学病院遺伝診療センター・特任講師

垣内 俊彦

佐賀大学医学部小児科・診療准教授

伊達木 澄人

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科小児科学・准教授

（倫理面への配慮）

スクリーニング陽性者報告においては個人情報を使用しない。

A. 研究目的

九州北部（福岡県、熊本県、佐賀県、長崎県）の拡大新生児スクリーニングの実態を調査し、今後の拡大新生児スクリーニングの実施体制をより充実したものにするを目的とする。

B. 研究方法

福岡県の拡大新生児スクリーニングの実施状況とスクリーニング陽性者の最終診断および経過を調査する。

周辺の九州北部の自治体（熊本県、佐賀県、長崎県）については、各所属自治体の専門家（研究協力者）に実施状況を聞き取り調査する。

これらの調査結果を踏まえ、現状を把握するとともに課題を明確化し、今後の拡大新生児スクリーニング実施体制について検討する。

C. 研究結果

【福岡県】

福岡県では、2007年からファブリー病の拡大新生児スクリーニングを開始し、2014年にはポンペ病を、2019年にはムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病を追加した。さらに2023年6月から重症複合免疫不全症（SCID）および脊髄性筋萎縮症（SMA）を、2025年7月から副腎白質ジストロフィー（ALD）およびアデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症を加え、現在は計9疾患を対象として実施している。

福岡県内のすべての分娩取り扱い施設（99施設）において拡大新生児スクリーニングの受検が可能であり（契約率100%）、受検率は9割である（2026年3月時点）。費用は従来全額受検者負担であったが、2025年7月から SMA および SCID の実証事業が開始された。開始時からの集計結果（2026年2月時点）では、

・ ファブリー病

約36万人が受検し、診断確定例が29例であり、すでに治療が開始された症例もある。

・ ポンペ病

約34万人が受検し、乳児型ポンペ病が3

例発見され、いずれも早期治療が行われた。

- ・ ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型
約22万人が受検し、ムコ多糖症Ⅱ型が4名発見され治療が開始されている。
- ・ ゴーシェ病
2例発見されたが、1例は重症の未熟児症例で、他の要因で死亡し、もう1例は重症型で早期治療が行われたものの死亡された。
- ・ SCID, SMA
2023年6月の開始から約8万人が受検。
SCIDは3名発見され治療されている。
SMAでは未発症の6例が発見され、全例で遺伝子治療を無事終了している。

福岡県では、県内の大学病院（九州大学、久留米大学、産業医科大学、福岡大学）および福岡市立こども病院（SAM、SCIDおよびALDのみ）が連携し、スクリーニング陽性者が発見された際にはメーリングリストを用いて情報共有を行い、陽性者が速やかにこれらの医療機関を受診できる体制を構築している。また、これら医療機関の代表者による定期的なオンライン会議を開催し、症例検討、実施状況の確認および実施体制について協議している。

【熊本県】

熊本県では、全国に先駆けて2006年からファブリー病の拡大新生児スクリーニングを開始した。2013年からはポンペ病、2016年からムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、2019年からSCID、2021年からSMAの拡大新生児スクリーニングを実施している。さらに、2024年10月からはALDとADA欠損症の拡大新生児スクリーニングがパイロットスタディとして開始された。

費用については、2024年からSCID、SMAの国の実証事業に参加しており、ライソゾーム病については自治体から半額の助成を受けている。ALDおよびADA欠損症は、パイロットスタディ期間中は研究費で負担されている。検査契約率は100%であり、受験率は約95%を維持している。

- ・ ファブリー病、ポンペ病

2013年4月から2025年9月までの累計では、178,314人が受検し、診断確定例はファブリー病で14人であった。このうち2人において酵素補充療法が開始されている。

- ・ ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型、ゴーシェ病
2016年12月の開始以来 117,349人が受検。ゴーシェ病が4名発見され、早期の酵素補充療法が開始された。
- ・ SCID
2019年の開始以来 83,836人が受検。6名が診断確定に至っている。
- ・ SMA
2021年の開始以来 55,803人が受検。未発症の2名が発見され、2名とも遺伝子治療を無事終了している。
SMAの拡大新生児スクリーニングでは、乾燥ろ紙血を用いたデジタル PCR による *SMN1* および *SMN2* の解析を実施しており、早期治療の判断に重要な情報を提供する成果が得られている。
- ・ ALD, ADA欠損症
2024年の開始以来、それぞれ1名の診断確定例が発見されている。

【佐賀県】

2023年7月1日から、SCID (PID: primary immunodeficiency disease), SMA, ならびにライソゾーム病5疾患(ファブリー病, ポンペ病, ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型, ゴーシェ病)の拡大新生児スクリーニングが、県内すべての分娩取り扱い施設で開始されている。

SCIDとSMAは当初より全額公費で実施されており、2024年4月からは国の実証事業に参加して継続されている。

ファブリー病, ポンペ病, ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型, ゴーシェ病については受検者負担で実施されている。

2022年7月1日から2026年2月28日までの拡大新生児スクリーニングの累計受験者数は以下のようになっている。

- ・ SCID (PID), SMA: 13,172人 (受検率 100%)
- ・ ライソゾーム病: 11,735人 (受検率 89%)
- ・ 診断確定例: ファブリー病 1例

2026年4月1日から ALD および ADA 欠損

症が対象疾患として追加予定で、費用は受検者負担となっている。費用負担の増加に伴い、今後は受験率への影響が懸念される。佐賀県における対象疾患の追加は県の主導進められており、今後さらに対象疾患が拡大していく可能性があることから、自治体と医療側との緊密な連携が重要である。

【長崎県】

2022年7月1日から、SCID(B細胞欠損症含む)、SMA、ライソゾーム病5疾患(ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型、ゴーシェ病)が、県内すべての分娩取り扱い施設で開始されている。

費用は当初全額受検者負担であったが、2025年1月から SCID、SMA の実証事業が開始され、現在はライソゾーム病のみ自己負担で実施している。

2022年7月1日から2026年3月末までの拡大新生児スクリーニングの累計受験者数は27,833人で、2025年度の受験率は97～98%(2024年度の受験率は95%)を維持している。これまでの発見症例：

- ・ファブリー病 11例 (すべて遅発型)
- ・MPSⅡ型 1例
- ・SCID 3例

現在、対象疾患にALDおよびADA欠損症を追加することが検討されている。

D. 考察

本研究では、九州北部(福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県)における拡大新生児スクリーニングの実施状況を調査した。その結果、九州北部の全県でライソゾーム病5疾患(ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型、ゴーシェ病)、SCID、SMAを対象とした拡大新生児スクリーニングが実施されていた。また、ALD および ADA 欠損症は福岡県および熊本県で実施されており、2026年4月からは佐賀県においても開始予定である。スクリーニング陽性者の中には早期診断に至り治療が開始された症例も認められており、本スクリーニングは有用な方法であることが再確認された。

1) スクリーニング体制

九州北部(福岡県、熊本県、佐賀県、長崎県)の全県においてスクリーニング体制は整備されており、運用は概ね滞りなく実施できていた。検査陽性者が速やかに専門医療施設を受診できる体制が求められるが、その実現には専門医療施設のみならず、産科、行政、検査機関など、多くの関係機関・部署との連携が不可欠である。

要精密となった児は、精密医療機関として主に各県の大学病院を受診しており、精密検査、遺伝カウンセリング、フォローアップ、治療など適切に対応されていると考えられた。スクリーニングを契機として新たに家系内に罹患者や保因者が発見されることがあり、適切な遺伝カウンセリングの実施、診断が確定した児のフォローアップ体制、ならびに治療開始時期などが課題として挙げられる。これらに対応する体制の構築は重要であり、今後拡大新生児スクリーニングを通して、検査体制の維持およびさらなる整備を図っていくことが重要であると考えた。

2) 検査に関連した状況

偽欠損例や、遺伝学的検査で病的意義が不明と判断される例が散見されており、今後、拡大新生児スクリーニングを通して症例を集積することで、各疾患自然歴、治療の効果ならびに適切な治療開始時期が明らかになると考えた。検査の精度管理や要精密例に対する迅速な対応は、患者予後に直結する重要な事項であり、今後も現行の対応を維持・継続する必要がある。

3) 受検率と費用

九州北部の全県において、すべての分娩取り扱い施設で拡大新生児スクリーニングが受検可能(契約率は100%)であり、平等な受検の機会の提供体制はせいびされていた。

受検率はおおよそ90%以上に達しており、SCID、SMAの実証事業は九州北部の全県で開始(熊本県と佐賀県ですでに開始されており、今後さらなる受検率の上昇が期待される。一方で、受検率をさらに高め、

100%に近づけるためには、ライソゾーム病の検査費用への対応が課題である。熊本県は半額助成だが、その他県では受検者の負担となっており、受検を控える要因の一つとなっている可能性がある。市民に対して拡大新生児スクリーニングの重要性を積極的に広報していくとともに、ライソゾーム病についても公費での実施が望まれ、関係機関に対して本スクリーニングの重要性を働きかけていくことが必要と考えられた。

E. 結論

九州北部(福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県)では、各県において拡大新生児スクリーニングが実施されており、その体制は整備されていた。治療が可能な疾患に対する早期診断、早期治療を目的とした拡大新生児スクリーニングは、有病率と各疾患の自然歴が明らかにするとともに、早期診断・早期治療、発症予防および予後改善に有用な方法であると考えられた。拡大新生児スクリーニングをさらに発展させていくためには、今後も本スクリーニングを通じた調査研究を継続し、課題を明らかにした上で、その解決に取り組んでいく必要があると考えられた。

令和8年度の予定

九州北部(福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県)における分娩取り扱い施設の参加率、受検率、検査費用、要精密者数、確定診断者数、ならびに診断確定例の臨床経過などの詳細を調査し、課題を明らかにしていく予定である。

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 Jul;20(1):373. doi: 10.1186/s13023-025-03848-4.
- 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. doi: 10.1016/j.ymgmr.2025.101245.
- 3) 井上貴仁. 拡大新生児マススクリーニング(eNBS)の現状と今後の展望(1)ファブリー病新生児スクリーニングの課題. 遺伝子医学 2025;51:64-67.

2. 学会発表

- 1) 井上貴仁. 拡大新生児スクリーニングの現状と今後の展望. 第531回日本小児科学会福岡地方会(特別講演), 福岡市, 2025. 12. 13

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む) 該当案件なし