

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(2)・沖縄

研究分担者：澤田 浩武（宮崎大学医学部看護学科・教授）

研究要旨

宮崎県、大分県、鹿児島県、沖縄県において実施されている新規疾患を対象とした新生児マススクリーニングでは、自治体ごとに対象疾患、受検者の負担額、施設参加率および同意率に差がみられた。また、検査精度の向上、症例の自然歴の詳細な追跡、さらに遺伝カウンセリングを含む包括的なフォローアップ体制の整備が課題として考えられた。

今後は、全国的に均一なスクリーニングが実施できるよう、医療の公平性を確保し、受検者の経済的負担を軽減するための公費助成制度の導入が求められる。

研究協力者

①明利 聡瑠

宮崎大学医学部医療人育成推進センター・
特別助教

②山口 昌俊

宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング
部・部長

③井原 健二

大分大学医学部小児科学講座・教授

④井上 真紀

大分大学医学部小児科学講座・講師

⑤丸山 慎介

鹿児島大学病院小児科・講師

⑥知念 安紹

琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・
准教授

A. 研究目的

九州（宮崎県、大分県、鹿児島県）沖縄
県の新規疾患の新生児マススクリーニング
に関する実態調査と実施体制の整備

B. 研究方法

【宮崎県】

2020年4月から実施している新規疾患新
生児マス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。さらにこれらの調査結果をもと
に新規疾患スクリーニング体制の整備を検

討する。

【大分県】

新規疾患新生児マススクリーニングに関
して、所属自治体の専門家(井原健二・大分
大学医学部小児科学講座・教授および井上
真紀・大分大学医学部小児科学講座・講師)
より大分県における実施状況を聞き取り調
査する。

【鹿児島県】

新規疾患新生児マススクリーニングに関
して、所属自治体の専門家(丸山慎介・鹿児
島大学病院小児科・講師)より鹿児島県に
おける実施状況を聞き取り調査する。

【沖縄県】

2023年6月から実施している新規疾患新
生児マススクリーニングに関して、所属自
治体の専門家(知念安紹・琉球大学医学研究
科・准教授)より沖縄県における実施状況
を聞き取り調査する。

(倫理面への配慮)

各県の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。

C. 研究結果

【宮崎県】

2020年4月からライソゾーム病(ポンペ病,
ファブリー病, ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型), 重
症複合免疫不全症(SCID), B細胞欠損症
(BCD), さらに2023年4月からゴーシェ病,

副腎白質ジストロフィー(ALD), アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症, 脊髄性筋萎縮症(SMA)のスクリーニングを開始している。県内協力産科施設は100%に達し、毎月、対象新生児の約82%が受検している。

- ・ 2026年1月までの受検者数：33,890名
- ・ ファブリー病：11名を発見
受検で発見された児を機に、同胞や親族の疾患発見にもつながっている。
- ・ ALD：2名を発見
- ・ SCID, BCD：
一過性B細胞欠損症1名, レチノイン酸関連オーファン受容体 γ T異常症1名が発見された。

疾患の発見や遺伝的問題については宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング部が対応するとともに、遺伝カウンセリング部をハブとする診療科連携体制を整備した。

新規疾患スクリーニング体制を整備するため、宮崎県新生児マススクリーニング委員会で協議し、本スクリーニングの精度管理、対象疾患の拡大、同意率向上の方法について協議した。また、2026年度から子ども家庭庁のSCID、SMAスクリーニング実証事業に参加する方針となった。

【大分県】

2024年9月から拡大スクリーニングが開始された。対象疾患は、ライソゾーム病(ポンペ病, ファブリー病, ゴーシェ病, ムコ多糖症I型/II型), SCID, BCD, SMAである。県内すべての産科施設で実施されており、同意率は約90%である。SCID, SMAについては、開始時より「実証事業」に参加している。

これまでの発見症例は以下のようになっている。

- ・ ファブリー病：2名
- ・ ムコ多糖症I型：1名
- ・ X連鎖無ガンマグロブリン血症：1名

【鹿児島県】

2020年7月からパイロットスタディが開始され、ライソゾーム病(ポンペ病, ファブリー病, ゴーシェ病, ムコ多糖症I型/II

型), さらに2022年7月から SCID, BCD, SMAのスクリーニングを開始されている。全産科施設の協力が得られている。SCID および SMAの協力施設内同意率は97%で、2024年4月からは「実証事業」に参加している。

これまでの発見症例は以下のようになっている。

- ・ ファブリー病：10名
- ・ SCID：1名
- ・ SMA：4名

【沖縄県】

2023年6月-2024年10月まで県内29産科施設中、14施設がCReARID (Clinical & Research Association for Rare, Intractable Diseases) の事業に参加し、ライソゾーム病(ポンペ病, ファブリー病, ムコ多糖症I/II/IVA/VI型), ALD, SCID, SMAのスクリーニングを実施している。離島が多い沖縄県では濾紙血検体郵送に「ゆうパック」を使用している。

SCID, SMAについては、2024年11月から「実証事業」に参加している。2025年4月からは、SCID, SMA以外のスクリーニングも全額公費負担となった。

- ・ 2025年12月までの受検者数：18,721名
- ・ これまでの発見患者：

SMA 3名が診断され治療を実施した。

- ・ 課題：

早産児では TREC が低く偽陽性が多い。
ポンペ病の Pseudodeficiency variant が多い。

D. 考察

本研究では、九州南部(宮崎県、大分県、鹿児島県)および沖縄県で実施されている新規疾患新生児マススクリーニングの現状とその運用体制を検証した結果、以下の知見および課題が考えられた。

- ① 各県におけるスクリーニング対象疾患、検査実施体制、受検者負担額、ならびに産科施設の参加率には大きなばらつきがみられた。これにより、地域間での検査精度やフォローアップ体制の整備に差が生じ、受検を希望する家族間で平等な医

療サービスが提供されていない現状が明らかとなった。

- ② 検査実施の過程で、Pseudodeficiency variant による偽陽性や、病的意義が未解明な Variant of Unknown Significance (VUS) が発見されており、これらは検査方法のさらなる精度向上や症例の集積と、症例の継続的な追跡調査が必要であることを示唆している。特に、発症までに時間を要する病型については、長期的なフォローアップ、家族解析、そして遺伝カウンセリングの充実が必要であると考えられた。

鹿児島県および宮崎県ではファブリー病について、遺伝子型に偏りがみられる可能性があり、特にM296IおよびIVS4+919G>Aといった遺伝子型が多く、同一遺伝子型であっても表現型が異なる点を含め、今後詳細に評価していく必要がある。

- ③ 事業参加施設の不均一な状況および受検者負担額の地域差は、経済的・制度的な課題であり、将来的には国や地方自治体による公費助成等の支援策を講じることが、均質かつ持続可能なスクリーニング体制の確立に向けて重要であると考えられる。

以上の知見は、全国展開を視野に入れた新規疾患スクリーニング体制の最適化に向けた貴重な情報基盤を提供するものであり、今後の検査精度向上や連携体制の整備、及び長期的な症例データの蓄積を通じ、対象疾患の妥当性検証と早期治療介入の実現に寄与することが期待される。

E. 結論

九州南部(宮崎県・大分県・鹿児島県)および沖縄県において実施されている、新規疾患を対象とした新生児マススクリーニングでは、自治体ごとに対象疾患、受検者の負担額、施設参加率および同意率に差がみられた。

Pseudodeficiency variant, VUS が発見されており、検査精度の向上、症例の自然歴の詳細な追跡、さらに遺伝カウンセリングを含む包括的なフォローアップ体制の整備が必要であると思われた。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 澤田浩武, 神田一夫, 名利聡瑠. 副腎白質ジストロフィーのスクリーニング管理：宮崎県での実績と問題点. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会(シンポジウム), 名古屋市, 2025. 10. 4.
 - 2) 知念安紹, 他. 沖縄県の全額公費負担となった拡大新生児マススクリーニング検査について. 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) 澤田浩武. 古典型ファブリー病～一家系の診断と治療介入. Fabry Disease Expert Meeting, 福岡市, 2025. 11. 11.
 - 4) 澤田浩武. 当院でのファブリー病の多科連携への取り組み. 第 2 回多科連携遺伝性疾患セミナー in 佐賀, 2025. 11. 12.
 - 5) 澤田浩武. 新生児スクリーニングアップデート. 第 29 回ひむかセミナー, 宮崎市, 2026. 3. 8.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む) 該当案件なし