

分担研究課題名：ライソゾーム病スクリーニング体制の構築
日本先天代謝異常学会ワーキンググループとの共同アンケート調査

研究分担者：小須賀 基通（国立成育医療研究センター遺伝診療科・診療部長）

研究要旨

ライソゾーム病スクリーニングは地域や施設によって、対象疾患、運用方法、検査費用、フォローアップ体制などが異なっており、実施体制のばらつきが見られている。現行のスクリーニング実施状況および運用状況を把握するための情報収集の方法として、日本先天代謝異常学会のワーキンググループや厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業などで行うアンケート調査などの結果活用を検討する。医療機関、検査施設他地域におけるスクリーニング体制の違いや傾向が明らかになることで、スクリーニングの現状の問題点と将来の全国規模拡大への改善点が明らかになることが期待される。

A. 研究目的

現在、本邦におけるライソゾーム病スクリーニングでは、実施地域や実施機関によって、対象疾患、運用方法（測定方法、精度、測定時間）、検査費用、検査費用の自己負担の割合、フォローアップ体制などが異なっており、スクリーニング実施体制におけるばらつきが見られている。すでにこのライソゾーム病スクリーニング実施体制の違いによるいくつかの問題点が指摘されている。これらの問題点を体系的に明らかにし、今後の普遍的かつ統一的な本邦におけるライソゾーム病スクリーニング実施を進めるための知見を得ることを目的とする。

B. 研究方法

現行のスクリーニング実施状況および運用状況を把握するための情報収集の方法として、本研究班と日本先天代謝異常学会 LSD/ALD 新生児スクリーニング・ワーキンググループおよび厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究」（代表：奥山虎之）が協力して実施するアンケート調査などの結果を

活用する。これらの研究で行われる結果より、本邦におけるライソゾーム病スクリーニングの問題点を明らかにする。

（倫理面への配慮）

本研究では特定の個人を識別可能となるような個人情報扱わない。個人情報を扱う場合は「人を対象とする生命科学・医学系研究倫理指針」および「個人情報の保護に関する法律」を遵守する。

C. 研究結果

すでにスクリーニング事業を開始している医療機関や検査実施施設を対象に、日本先天代謝異常学会新生児マススクリーニングワーキンググループや厚労省奥山班による対象疾患、実施地域、運用方法（測定方法、精度、測定時間）、検査費用、検査費用の自己負担の割合、フォローアップ体制に関するアンケート調査によって、収集される情報を活用することを企画している。

D. 考察

現在、わが国の各地域で独自に行われてるライソゾーム病スクリーニング事業の運用状況の違いを把握することにより、現行にお

けるスクリーニング事業の具体的な問題点が明らかになることが期待される。特に蛍光法と液体クロマトグラフ質量分析法の感度の違い、スクリーニングにより早期診断に結び付いた患者数および実際の疾患頻度、早期治療による予後の違い、pseudodeficiencyが多く存在するポンペ病、ムコ多糖症I型やII型の偽陽性率などは今後の本邦におけるライソゾーム病スクリーニングの疾患や方法などの選定に必要な情報と考える。

E. 結論

地域や施設によるライソゾーム病スクリーニング実施体制の違いや傾向が明らかになることで、スクリーニングの現状の問題点と将来の全国規模拡大への改善すべき課題が明らかになることが期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) Fukui K, Amari S, Yotani N, Kosaki R, Hata K, Kosuga M, Sago H, Isayama T, Ito Y. A Neonate with Mucopolysaccharidosis Type VII with Intractable Ascites. AJP Rep 2023;13(1):e25-e28.

2. 学会発表

1) 大星航, 開山麻美, 渡辺元, 藤直子, 蘇哲民, 小須賀基通, 徐朱玟, 奥山虎之. ロングリードシーケンスによるポンペ病の複合ヘテロ接合型および pseudo-deficiency の鑑別. 第64回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023. 10. 7.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得: 該当なし
2. 実用新案登録: 該当なし
3. その他: 該当なし