

分担研究課題名：脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築
大阪府におけるスクリーニング検査・診断・治療体制の構築

研究分担者：木水 友一（大阪母子医療センター小児神経科・副部長）

研究要旨

脊髄性筋萎縮症（SMA）の新生児スクリーニング（NBS）に関連する検査体制、診療体制の構築とその充実を目的とする。大阪での SMA-NBS の継続実施と実証事業化に取り組んだ。診療体制充実、特にリハビリテーション体制充実を目的に多施設共同研究を立ち上げ研究を開始した。大阪での実証事業の結果を示していくとともにリハビリテーション研究を進め、SMA-NBS 診療体制充実を目指す。

A. 研究目的

脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy: SMA）の新生児スクリーニング（newborn screening: NBS）に関連する検査体制、診療体制（治療体制、フォローアップ体制）の構築とその充実を目的とする。

B. 研究方法

大阪での SMA-NBS の実施体制（検査、治療、フォローアップ体制）の構築と統括を行っている。2024 年 3 月からは新生児マススクリーニングに関する実証事業に参加となり大阪府全域（大阪市、堺市も含め）で公費化されている。また、フォローアップ体制（特にリハビリテーション体制）の充実のために治療前に発症している重症 SMA 児に生じる早期発症側弯症に対するリハビリテーションによる予防・軽減効果を検討するための多施設共同前方視的介入研究課題を研究代表として立ち上げ研究を開始している。

（倫理面への配慮）

多施設共同研究課題「発症後に治療した重症脊髄性筋萎縮症乳児例に生じる早期発症脊柱側弯症に対する姿勢管理を中心としたリハビリテーション介入の予防効果についての検討」は自施設の倫理委員会の承認を得て実施している。（倫理申請番号：1701）

C. 研究結果

大阪では 2021 年から SMA-NBS を開始し、検査

実施数は約 10 万検体を超過している。陽性者は 1 例おり発症前治療を実施し、正常発達範囲で経過している。実証事業開始に当たっては従来の公費 NBS 用の濾紙（これまでの自費検査は公費検査とは別濾紙を採用）を用いることとなり、検査システムの変更と NBS 検査実施産科医療機関への周知を行った。また、大阪府担当課と協議し陽性者の対応体制を整備した。自費検査から実証事業への移行まで短期間ではあったが府の担当課と連携し大きな問題なく移行できている。

多施設共同研究は 2024 年 2 月に倫理委員会の承認を得たばかりである、今後介入を行い評価していく。2024 年 4 月に同研究が令和 6 年度 AMED 障害者対策総合研究開発事業（身体・知的等障害分野）に採択された。

D. 考察

これまでの大阪府での SMA-NBS の受検率は約 80%であったが、実証事業化したことで受検率は 100%となり府民にとって公平な検査体制となった。これまでの陽性率は約 1/10 万検査と非常に低く、受検率が 100%となったことでより正確な評価が可能と考える。診療体制構築の中でリハビリテーション（リハ）体制の充実が重要課題である。SMA へのリハ介入の認識は高いとは言えない状況がある。その中で、治療を開始した重症児で早期発症の側弯症を高率に合併することが報告されている。国内の治療後に症状を有する SMA 児へのリハ介入の重要性への認識を

高めるとともに、この側弯症に対する対応方法を確立することが研究の目的であり、この研究を通して SMA リハビリテーションの具体的な介入方法の 1 つを提示できると考える。さらに、治療薬のみでは十分な運動機能向上が得られにくい重症例を対象としており多施設共同で研究を進めることで重症例の対応課題に対する国内の診療体制充実に向けて良い効果を生み出すことも期待している。

E. 結論

大阪での実証事業化された SMA-NBS を継続実施し、結果を示していく。診療・フォローアップ体制に対しては、多施設共同研究を通して今後も充実を図っていく。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Kimizu T, Shinobu Ida, Keisuke Oki, et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka -challenges in a Japanese pilot study. Brain Dev. 2023;45(7):363-371. doi: 10.1016/j.braindev.2023.03.004.
- 2) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マスキリーニング. 日本マスキリーニング学会雑誌 33 (1): 41-56, 2023.

- 3) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症:新生児マスキリーニングの現状と課題. 小児内科 55(12):1972-1975, 2023.
- 4) 木水友一. 新生児マスキリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実際. 日本新生児成育医学会雑誌 35(2): 155-159, 2023.

2. 学会発表

- 1) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マスキリーニングの実際と課題. 第 50 回日本マスキリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 2) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の遺伝子治療の実際と早期治療導入への挑戦. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25-27.
- 3) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マスキリーニング 現状と課題 大阪での脊髄性筋萎縮症の新生児マスキリーニング体制確立の経験. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25-27.

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