

分担研究課題名：各地域のスクリーニングに関する実態調査：  
甲信越・北関東（1）新潟県・長野県・山梨県

研究分担者：入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院ゲノム医療部遺伝医療センター・助教）

研究要旨

担当3県のうち、令和5年度は所属自治体である新潟県における検査・診療体制等について情報収集を行った。検査開始時から令和6年3月31日までの総受検者数は22,640名で、診断確定数はポンペ病1名、ファブリー病3名、ムコ多糖症Ⅱ型1名、原発性免疫不全症2名だった。ライソゾーム病における偽欠損症の存在や、病的意義が明確でないバリエーション（VUS）の解釈、家系内検索における複数診療科との連携、カットオフ値の最適化、確定診断例の診療方針、同意率の施設間差等が今後の課題と考えられた。

A. 研究目的

新規疾患の新生児スクリーニングは、研究的検査ないし自費検査としての実施が国内各地域へ広がり続けている。実施には各自自治体の所管部門による承認が不可欠であり、説明同意手続きや検体・情報の取り扱いなどは、地域ごとに配慮が必要とされる。本研究では、甲信越・北関東を担当ブロックとして実態調査を行う。令和5年度は、担当ブロックのうち、所属自治体である新潟県の実態調査を行う。

B. 研究方法

アンケート形式にて、新潟県における拡大新生児スクリーニングの実施状況（検査施設・精密検査施設・検査方法・カットオフ値）、実施結果（受検者数・精密検査数・診断数）等を調査した。（倫理面への配慮）  
個人情報に関わらない実態調査であり、該当する倫理指針はない。

C. 研究結果

新潟県は令和3年2月、一般社団法人新潟小児希少疾患協会（新潟大学医学部小児科学教室）を実施主体とする任意の拡大新生児スクリーニングを開始した。行政との合意のもと、濾紙血の共用や検体・情報の取り扱い等、公費で実施される現行の先天

性代謝異常等検査の実施体制を活用する運用とした。検査は現行とは別施設の積水メディカル株式会社で実施し、検査費用は受検者負担とした。対象疾患は、ライソゾーム病4疾患（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型）と、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症（令和5年4月から追加）であり、ファブリー病は男児のみを対象とした。検査方法は、ライソゾーム病はLC-MS/MS法を用い、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症はリアルタイムPCR法を用いた。精密検査施設は新潟大学医歯学総合病院（担当疾患：ライソゾーム病、原発性免疫不全症）及び国立病院機構西新潟中央病院（担当疾患：脊髄性筋萎縮症）が担当した。令和6年3月31日時点で、検査は県内の分娩医療機関30施設で実施され、令和6年3月の同意率は87.4%（66.7～100%）だった。

各疾患のカットオフ値は、令和6年3月31日時点で、ポンペ病：GAA活性 1.3  $\mu\text{M}/\text{h}$ 、ファブリー病：GLA活性 3.0  $\mu\text{M}/\text{h}$ 、ムコ多糖症Ⅰ型：IDUA活性 2.3  $\mu\text{M}/\text{h}$ 、ムコ多糖症Ⅱ型：IDS活性 2.3  $\mu\text{M}/\text{h}$ 、原発性免疫不全症：TREC 6.7 copies/ $\mu\text{L}$ 、KREC 9.0 copies/ $\mu\text{L}$ 、脊髄性筋萎縮症：SMN1 669 copies/ $\mu\text{L}$ であった。

検査開始時から令和6年3月31日までの総

受検者数は22,640名で、ファブリー病は11,588名、脊髄性筋萎縮症は8,700名だった。このうち、精密検査数は、ポンペ病22名、ファブリー病6名、ムコ多糖症Ⅰ型9名、ムコ多糖症Ⅱ型17名、原発性免疫不全症9名、脊髄性筋萎縮症0名で、診断確定数はポンペ病1名、ファブリー病3名、ムコ多糖症Ⅱ型1名、原発性免疫不全症2名だった。

以上について、新潟県のマスクリーニング連絡協議会である母子保健関係事業検討会（令和6年2月16日開催）において報告し、関係機関との情報共有及び課題の検討を行った。

#### D. 考察

拡大新生児スクリーニングによって各疾患の早期診断・早期治療が可能となった。一方、ライソゾーム病における偽欠損症の存在や、病的意義が明確でないバリエーション（VUS）の解釈、家系内検索における複数診療科との連携、カットオフ値の最適化、確定診断例の診療方針、同意率の施設間差等が今後の課題と考えられた。

#### E. 結論

拡大新生児スクリーニングは各疾患の早期診断・早期治療において非常に有効であることが分かった。顕在化した様々な課題に対

処するため、本研究の継続と発展が重要である。

令和6年度は、甲信越・北関東ブロックの実態調査を行う予定である。令和5年度に調査対象とした新潟県、群馬県（担当：群馬大学医学部附属病院小児科 大澤好充）以外の各地域においては、以下の通り協力を得る予定である。

長野県：長崎 啓祐（長野県立こども病院）

山梨県：齋藤 朋洋（山梨県立中央病院）

栃木県：山形 崇倫（自治医科大学）

茨城県：岩淵 敦（筑波大学）

#### F. 研究発表

1. 論文発表：筆頭なし
2. 学会発表
- 1) 入月 浩美. 新潟県での拡大新生児スクリーニング実施状況. 第50回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023. 8. 25-26.

#### 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