

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（2）群馬県・栃木県・茨城県

研究分担者：大澤 好充（群馬大学医学部附属病院小児科・助教(病院)）

研究要旨

担当3県のうち、今年度は所属自治体である群馬県について調査を行なった。同県では検査実施施設をCReARIDとし、令和5年4月よりLSD、ALDを含む全9疾患をスクリーニングできる体制を構築した。令和5年度は全3,731人が受検した。5人が精密検査となり、MPSⅡ1人が診断、MPSⅡ、Pompe病それぞれ1人が偽欠損、Fabry病の1人は精査中、ALDの1人は稀なバリエーションが検出され発達の観察をしている。

研究協力者

大津 義晃（群馬大学大学院医学系研究科小児科学・助教）

A. 研究目的

北関東・甲信越地域における、新規疾患（ライソゾーム病(LSD)・副腎白質ジストロフィー(ALD))の新生児マススクリーニング実施体制を調査する。

B. 研究方法

令和5年度は、群馬県におけるLSD・ALDの実施体制を調査する。他の北関東・甲信越地域においては、新潟大学入月医師と分担し、各自自治体の代表者へ連絡し、令和6年度以降における調査の研究協力を得る。

C. 研究結果

群馬県では、タンデムマス等の現行の新生児スクリーニングは群馬県健康づくり財団が検査実施施設を担っている。令和4年12月の群馬県マススクリーニング連絡協議会が開催された時点で、新規対象疾患に対する厚生労働省の基準がないことが理由となり、県行政による新規疾患のマススクリーニング導入が困難であることが提示された。そのため、群馬大学、県産婦人科医会が主導となり、検査機関の選択、陽性者の対応とフォローアップ指針、産科分娩施設への啓蒙、患者の経過・予後データの収集方法

の検討などを行い、令和5年4月よりムコ多糖症（Ⅰ型、Ⅱ型、ⅣA型、Ⅵ型）、Pompe病、Fabry病、脊髄性筋萎縮症(SMA)、ALD、重症複合免疫不全症(SCID)の全9疾患のスクリーニングを、各々の産科分娩施設がCReARIDと契約することで実施できる体制を構築した。

検査費用は全額受験者負担とし、検査のために新たに濾紙血の採取を行った。スクリーニング陽性例は、LSDは群馬大学医学部附属病院小児科、ALDは群馬大学医学部附属病院小児科または群馬県立小児医療センター神経内科で精密検査とフォローアップを行い、CReARIDと情報共有しながら、経過・予後データの収集を行う方針とした。

受検者数は令和5年度で計3731人であり、全県出生の約35%であった。ムコ多糖症Ⅱ型(MPSⅡ)は精密検査例が2人、うち1人が確定診断、1人が偽欠損。Pompe病は精密検査例が1人で偽欠損。Fabry病は精密検査例が1人で現在検査中である。ALDは精密検査例が1人で病原性不明な稀なバリエーションが検出されたため、発達につき経過観察中である。

令和5年度に調査対象とした群馬県・新潟県（担当：新潟大学医歯学総合病院・入月浩美）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）

D. 考察

令和5年度において、群馬県では新規対象の9疾患のうち、確定診断となったのは、MPS IIの1例であった。MPS IIは新生児スクリーニングが開始される以前は53,000人に1人の頻度と推定されていたが、CReARIDでは2019年度から2023年度において24,000人に1人の頻度で診断されている。現状、群馬県では3,731人に1人の頻度であるが、単年度の報告であり、引き続き検査数の増やし評価をしていく。

また、令和5年11月に、こども家庭庁から新生児スクリーニングの公費負担にSCID、SMAの2疾患を追加する方針が示されたことにより、令和6年度から、この2疾患は群馬県行政の公費負担でスクリーニングが開始されることになった。従来のマスキリーニングと同様に群馬県健康づくり財団が検査実施機関となった。一方でムコ多糖症（I型・II型・IVA型・VI型）、Pompe病、ALD、Fabry病においては公費負担はなく、群馬県

健康づくり財団が有償でスクリーニングを実施することになった。行政によるスクリーニング用濾紙血のスポットを用いて、CReARID に検査を外部委託する予定である。

E. 結論

群馬県における新規疾患の新生児マスキリーニング実施体制を調査した。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 大津義晃, 大澤好充, 大竹明, 奥山虎之, 滝沢琢己. 群馬県における行政の関与しない新規新生児スクリーニング導入の試み. 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.

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