

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：  
東京都・神奈川県

研究分担者：石毛 美夏（日本大学医学部小児科学・准教授）

東京都における2023年度の拡大マススクリーニング検査実施状況を調査した。（公財）東京都予防医学協会において、2万5千人弱の児が有償で検査を実施しており、2024年3月における実施率は約40%であった。要精密検査の対象者から、重症複合免疫不全症、B細胞欠損症、脊髄性筋萎縮症、ムコ多糖症I型およびポンペ病各1名の計5名の患者が診断された。

A. 研究目的

東京都における新規疾患スクリーニングに関する情報を収集・評価する。

B. 研究方法

現行の東京都の新生児先天代謝異常症等検査の検査実施施設である（公財）東京都予防医学協会に、2023年度の拡大マススクリーニング検査の実施状況について調査を依頼し、情報を得た。

C. 研究結果

2023年度の東京都における現行20疾患以外の新規疾患マススクリーニング検査（拡大マススクリーニング検査）の実施状況について調査を行った。東京都では、（公財）東京都予防医学協会において、希望者のみに有償オプション検査として、専用濾紙に現行疾患用とは別に採血を行い、検査を施行している。対象疾患は、原発性免疫不全症[PID：重症複合免疫不全症(SCID)，B細胞欠損症(BCD)]，脊髄性筋萎縮症(SMA)，ライソソーム病[LSD：ムコ多糖症I型(MPA1)，ムコ多糖症II型(MPS2)，ポンペ病(PD)，ファブリー病(FD)]の7種類である。費用は受益者負担で、自治体からの補助はない。

検査方法は、PIDおよびSMAはqPCR法、LSDはタンデムマス法である。2023年4月から2024年3月末までの1年間で実施した有償検査の検体数は24,688件、2024年3月時点での

現行20疾患受検者数に対する月間検査実施率は39.8%であった。また、3月末時点での検査実施施設数は全200施設中100施設

(50%)で、施設内の同意率は平均83%(53~100%)であった。24,688件の検査のうち、再採血は214件、0.87%であった。要精密検査は58件、0.23%であり、PDが32名(0.13%)と最多であったが1名のみが遅発型PDと診断され、残りは pseudodeficiency もしくは保因者であった。要精密検査の対象者から、SCID, BCD, SMA, MPS1, PD 各1名=計5名の患者が診断された。

D. 考察

2023年の東京都の出生数は86,743人である。4月当初の実施率は低かったが、月を重ねるごとに順調に増加し、2024年3月末時点では約40%の実施率となった。施設数では半数で検査を行うことができおり、2024年度はさらに増加することが予想される。また、東京都では、一般社団法人 CreARID（希少疾患の医療と研究を推進する会）で検査を行っている施設もあり、同法人のホームページ ([http://www.crearid.or.jp/medical\\_facilities/#](http://www.crearid.or.jp/medical_facilities/#)、2024年4月30日最終アクセス) では、都内14施設が記載されている。そのため、実際の東京都出生の児における拡大マススクリーニング検査受検率は今回の調査より高いと推察される。

今回、PDの精密検査対象者が32名、0.13%

と高かったが、1名を除き患者ではないと診断された。その後の東京都予防医学協会の検討により、PDのカットオフ値を1.5 $\mu$ mol/L/hから同1.1へ引き下げることとなった。

東京都では、2024年4月からSCIDとBCAおよびSMAを独自に公費化し、こども家庭庁による実証化事業への応募の準備を行っている。今後は公費化とならなかったLSD 4疾患の実施率の動向についての調査を行う必要があると考えられる。また、来年度からは隣接する神奈川県の実施状況について、以下の専門家に協力を得て調査を行う予定である。

室谷 浩二（神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科）

右田王介（聖マリアンナ医科大学小児科）

#### E. 結論

東京都では、2023年度の1年間に少なくとも24,688人が拡大マスキング検査を受検し、SCID、BCD、SMA、MPS1、PD各1名の計5名の患者が診断された。

#### F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

#### 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