

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：  
埼玉県・千葉県

研究分担者：味原 さや香（埼玉医科大学病院小児科/ゲノム医療科・助教）

研究要旨

担当2県のうち、今年度は所属自治体である埼玉県におけるライソゾーム病・副腎白質ジストロフィーの新生児スクリーニングについて現状を調査した。全分娩施設110施設中25施設(22.7%)が拡大スクリーニングに参加しており、全出生数43,765人中9,351人(21.3%)が受検していた。確定診断患者はFabry病1例、ALD1例であった。

A. 研究目的

新規疾患の新生児マススクリーニングの状況を把握すること。今年度は所属自治体である埼玉県のライソゾーム病(LSD)・福神白質ジストロフィー(ALD)スクリーニングの状況について調査する。

2023年度県内出生数：43,765人

新規スクリーニング受検者数：9,351人

診断確定患者：Fabry病1例、ALD1例

B. 研究方法

埼玉県での新規疾患マススクリーニング検査は、一般社団法人 CreARID（希少疾患の医療と研究を推進する会）にて実施しており、主として同法人から情報収集を行った。

D. 考察

CreARIDは複数の自治体の分娩施設と契約している。そのうち埼玉県の分娩施設数が最多を占めているが、まだ25/110施設(22.7%)、受検率21.3%という状況である。公費化を目指しつつ、さらなる普及を図る上で、費用負担の軽減なども検討が必要と思われる。

C. 研究結果

1) 参加分娩施設

埼玉県の全分娩施設110施設中25施設がCreARIDと新規疾患マススクリーニングの法人契約を締結していた。

ALDスクリーニングについては、同じ指標で Zellweger syndrome spectrum など治療困難な疾患も見つかる可能性があり、説明同意手続きや遺伝カウンセリングのあり方などが課題に挙げられる。

来年度からは隣接する千葉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。

・村山 圭（順天堂大学/千葉県こども病院）

2) スクリーニング項目

LSD：ムコ多糖症(MPS) I/II/IVA/VI型、

Fabry病, Pompe病

ALD, 脊髄性筋萎縮症(SMA), 重症複合免疫不全症(SCID)

E. 結論

埼玉県では今年度全出生数43,765人中、9,351人が拡大スクリーニングを受検し、Fabry1例、ALD1例が見つかった。

3) スクリーニング検査法

LSD 各疾患・ALD：LC-MS/MS法を採用

4) 検査費用

8,500円（\*2024年3月のみ埼玉県の実証事業として5,000円で実施）

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表

5) スクリーニング結果

- 1) 志食絵理, 鶴岡恵, 田中萌子, 武者育麻,  
味原さや香, 奥山虎之, 大竹明, 沼倉周彦.  
オプションスクリーニングで副腎白質ジ  
ストロフィーが疑われた例では遺伝カウ  
ンセリングが重要である. 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