

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：
東海・北陸（1）静岡県・愛知県

研究分担者：中島 葉子（藤田医科大学医学部 臨床准教授）

研究要旨

担当2県のうち、今年度は所属自治体である愛知県における新規疾患スクリーニングについて現状を調査した。同県では2017年度よりポンペ病、重症複合免疫不全症、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型、ファブリー病、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症のスクリーニングを開始している。再検率・精検率と精査結果から定期的にカットオフ値の設定を見直しており、偽陽性率の減少が得られている。

研究協力者

伊藤 哲哉（藤田医科大学医学部小児科学・臨床教授）

酒井 好美（公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団総合健診センター検査課）

A. 研究目的

新規治療薬の開発などにより早期発見の重要性が高まった疾患に対して、各地で拡大新生児マススクリーニングの対象疾患として公費負担外検査として導入されている。愛知県の新規疾患に対する新生児マススクリーニング(NBS)の実態を調査する。

B. 研究方法

新規疾患に対する新生児マススクリーニングを施行している一般社団法人愛知希少疾患ネットワークおよび検査機関である公益財団法人 愛知県健康づくり振興事業団より情報提供を受け、これまでのスクリーニング検査の実績を調査した。

（倫理面への配慮）

個人を特定可能な情報は扱わない地域別の実態調査である

C. 研究結果

愛知県では2017年4月よりポンペ病と住所複合免疫不全症の2疾患を対象に拡大NBSを開始し、2019年6月からはムコ多糖症Ⅰ型・ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病を追加し、2021年4月に副腎白質ジストロフィー、2023年4月に脊髄性筋萎縮症を追加し、現在に至る。

検査数は年間約3万例で推移しており、これまでにポンペ病は17万例以上、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、ファブリー病は12万例以上の検査を行ってきた。再検率、精検率と精査後の最終判定結果から、定期的にカットオフ値の設定を見直し、必要に応じて再検討し修正した。カットオフ値の変更に伴い、遺伝子検査でバリエーションを検出しない症例、機能的多型を有する症例、ヘテロ保因者などによる偽陽性例は減少した。

D. 考察

地域により検査方法、カットオフ値やフォローアップ体制が異なり、見逃し症例を避けようとする観点から開始当初は偽陽性率が必要以上に高くなる傾向が見受けられる。

来年度は静岡県のスクリーニングに関する詳細な実態調査のため、下記の専門家に協力

を得ることとなった

福田 冬季子（浜松医科大学小児科）

E. 結論

カットオフ値の設定を見直すことで偽陽性例を減らすことができた。要精検となった家族の心理的負担は多大であり、NBS新規対象疾患のフォローアップ体制については今後も継続的に議論すべきである。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 中島葉子. 愛知県における拡大新生児

スクリーニングの現状. 第 50 回日本マ
スクリーニング学会学術集会(共催セ
ミナー), 新潟市, 2023. 8. 25-26

- 2) 中島葉子, 他. Attenuated MPS II detected by newborn screening whose treatment was discontinued based on family genetic test. 日本人類遺伝学会 第 68 回大会, 東京都, 2023. 10. 12-14.

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