

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：
近畿（1）京都府・滋賀県・奈良県・和歌山県

分担研究者：李 知子（兵庫医科大学医学部小児科・臨床准教授）

研究要旨

近畿地区のうち京都府・滋賀県・奈良県・和歌山県で行われている新規疾患の新生児スクリーニングの現状について調査した。各地域で開始時期・対象疾患・実証事業への参加の有無は異なっていることが明らかとなった。複数のシステムが混用されている地域もあり、そこでは発見患者数の把握も困難な状況が確認された。検査施設や行政との連携を緊密にしていくことが、均てん化へ向けた課題と考えられる。

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。本研究では、京都府、滋賀県、奈良県、和歌山県の新規疾患に対する新生児マススクリーニングの現状を把握することを目的とした。

滋賀県

2024年3月より SMA/SCID 実証事業へ参加。これまで発見患者例はなし。

担当窓口（全般）：滋賀医科大学小児科

担当窓口（SMA）：井上 賢治

（滋賀県立小児保健医療センター小児科）

B. 研究方法

京都府、滋賀県、奈良県、和歌山県の新生児マススクリーニングに関する中核医師もしくは該当担当者を対象として、各地域での新規疾患の新生児マススクリーニング状況について問い合わせ、回答を得た。

奈良県

2024年3月より SMA/SCID 実証事業へ参加。ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィーについても自費負担で実施予定。これまで発見患者例はなし。

担当窓口：長谷川 真理

（奈良県立医科大学小児科）

C. 研究結果

京都府

自治体主体での実施なし。京都大学病院とその関連病院では2024年4月から開始、京都府立医科大学病院とその関連病院では2024年1月から開始。いずれも対象疾患は脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）、ライソゾーム病（ポンペ病、ムコ多糖症（I, II, IV, VI, VII））、検査施設は大阪市環境保険協会となっている。京都医療センターは数年前から独自に開始している。いずれも希望者が自費負担となる。

SMA/SCID実証事業への参加なし。

担当窓口：

矢野 直子（京都大学小児科）

戸澤 雄紀（京都府立医科大学小児科）

和歌山県

和歌山県立医科大学および関連病院にて2023年4月より順次開始。2024年3月から SMA/SCID 実証事業へ参加。対象疾患は、SMA/SCID、ライソゾーム病（ポンペ病、ムコ多糖症（I, II, IV, VI, VII））。これまで SCID 1例発見。日本赤十字社和歌山医療センターでは2021年から独自に開始。発見患者数詳細は不明。

担当窓口：利光 充彦

（和歌山県立医科大学小児科）

D. 考察

京都府・滋賀県・奈良県・和歌山県の現状を明らかにした。地域により開始時期は異なっ

おり、同一府県内でも複数の体制が取られている場合もあった。多くの地域では、大学病院などが主体となり取り組んでおり、行政との連携などが今後の課題と考えられた。複数のシステムが混在しているような地域では、新生児スクリーニングでの発見患者数の把握も難しい状況であった。

E. 結論

各自治体によって、もしくは同一府県内でも格差が見られた。現状では、大学病院などが主

体となっているが、検査施設や行政とのさらなる連携も検討が必要である。

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