

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（2）大阪府・兵庫県

研究分担者：坊 亮輔（神戸大学医学部附属病院小児科・講師）

研究要旨

近畿地区のうち大阪府・兵庫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。説明同意手続きや発見患者集約体制は自治体間だけでなく同一府県内でも統一されていなかった。説明同意手続きの標準化および患者情報集約体制の構築に向けて、医療者のみでなく行政や検査部門などの協力機関を含めた検討が必要である。

A. 研究目的

わが国の新生児マススクリーニングはガスリー法からタンデムマス法への移行を経て、全国で約 20 疾患を対象に検査を行ってきた。その後、検査技術、治療薬の新規開発に伴い、新たな対象疾患を追加した拡大新生児マススクリーニングが全国的に注目されている。実際、一部地域では各自治体や大学病院などが中心となり、新規の対象疾患を追加した新生児マススクリーニングがすでに開始されており、多くの新規患者が発見されるなど一定の成果をあげている。

以上のような経緯を踏まえ、本研究課題では各地で実施されている新規疾患スクリーニングの情報を収集・評価する。それらの結果を参照して、新規疾患スクリーニングを公的事業として社会実装するために必要な体制構築のプランを提示することを目的とする。

B. 研究方法

我々の研究では大阪府（大阪市、堺市、その他の大阪府）、兵庫県（神戸市、神戸市以外の兵庫県）の新生児マススクリーニングに関わる中核医師、施設を対象として、各自治体で現在実施されている新生児マススクリーニングの実施状況、発見患者数などの情報収集体制について情報を収集する。

（倫理面への配慮）

本研究は医師向けのアンケートで個人情報に関与しないという判断で、倫理審査は経ずに施行した。

C. 研究結果

大阪府では、大阪母子医療センター・大阪市環境保健協会と契約した分娩施設からの検体に対して 2020 年 8 月から重症複合免疫不全症 (SCID)、2021 年 10 月から脊髄性筋萎縮症 (SMA) の検査を行ってきた。2024 年 3 月からは拡大新生児マススクリーニングの実証事業に参加することで、国/大阪府からの公費補助をうけ、大阪府全域の全新生児を対象に SMA/SCID の検査を行っている。

大阪市内の分娩施設では、2022 年春からライソソーム病（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症 I、II、IV、VI、VII 型）に対する検査を開始した。また、大阪府（大阪市を除く）においても 2024 年 6 月からムコ多糖症（I、II 型）を検査対象とする予定としている。

大阪府全域で、2024 年 3 月時点で、SMA：1 名、X 連鎖無 $\gamma$ グロブリン血症：1 名、ファブリー病：1 名が新規に診断されている。

兵庫県・神戸市では、2021 年 2 月 1 日より神戸大学医学部附属病院を中心とした臨床研究を立ち上げ、参加が得られた施設を対象に検査をすすめてきた。参加施設数は当初の 16 施設から次第に増加し、2024 年 3 月時点で 31 施設となっている。対象疾患は SMA、SCID、ライソソーム病（ファブリー病、ムコ多糖症 I 型・II 型、ポンペ病、ゴーシェ病）で、2024 年 3 月末までに 20,890 名の新生児が検査をうけ、SMA:3 名、ファブリー病:1 名、ムコ多糖症 1 型:1 名が新規に

診断されている。

実証事業については、兵庫県・神戸市ともに2024年3月1日から参加し、検査費用の減額を行なっているが、あくまで研究参加者への減額という形で対応していることが判明した。

#### D. 考察

2020年より大阪府、2021年より兵庫県/神戸市で拡大スクリーニングがスタートし、一部疾患の追加を行いながら、新規患者の診断にいたっている。

診断後のフォローおよび診療に関しては各地域の中核医師を中心にフォロー体制を作っており今後、公的事業として社会実装されても維持可能なシステム作りがすすめられている、

実証事業に参加したことで、両自治体ともに新規診断例や陽性例が大幅に増加することが予測され、そのタイミングでさらに診療体制に問題がないかを引き続き評価していく必要がある。

#### E. 結論

近畿地区（大阪府、兵庫県）における新生児マススクリーニング事業の現状が明らかになった。今後も引き続きの検査の標準化および、実装体制の整備につとめていく必要がある。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Shoko Sonehara, Ryosuke Bo, Yoshinori

Nambu, Kiiko Iketani, Tomoko Lee, Hideki Shimomura, Masaaki Ueda, Yasuhiro Takeshima, Kazumoto Iijima, Kandai Nozu. Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A 2.5-Year Experience in Hyogo Prefecture, Japan. Genes 14(12): 2211-2211, 2023.

##### 2. 学会発表

- 1) 曾根原晶子, 坊亮輔, 洪聖媛, 南部静紀, 花房宏昭, 李知子, 竹島泰弘, 西尾久英, 栗野宏之. 拡大新生児マススクリーニングで診断されたSMN2遺伝子4コピーのSMAに対して発症前治療を行った1例. 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.
- 2) 曾根原晶子, 坊亮輔, 池谷紀衣子, 南部静紀, 老川静香, 徳元翔一, 山口宏, 富岡和美, 永瀬裕朗, 竹島泰弘, 野津寛大. 拡大新生児マススクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症の2例. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/27.

#### 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