

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：中国

研究分担者：香川 礼子（広島大学病院小児科・助教）

研究要旨

中国地方5県における新規疾患スクリーニングの実態調査のため、各県の中核施設との連携協力体制を構築した。SMA・SCID スクリーニングは実証事業に沿って全ての自治体で実施される見込みとなっているが、その他の新規疾患（B細胞欠損症免疫・各種のライソゾーム病）スクリーニングについては、各領域の専門家の有無などに応じて、取り組み状況は県ごとに異なる状況にあった。広島県では、独自の研究的取り組みとして、ホモシチン尿症Ⅱ型・Ⅲ型およびコバラミン代謝異常症のスクリーニングも実施しており、スキームの統合が検討されている。

A. 研究目的

新規疾患の新生児マススクリーニングを遂行するための実施体制の構築するため、中国地方各県での新規疾患スクリーニング中心施設、担当医などの実施体制を調査する。

B. 研究方法

全国新生児マススクリーニングネットワーク会議、各種関連学会への参加および情報収集。また各県における新規疾患スクリーニング中心施設、担当医などの実施体制を把握するために中心医師への連携を行う。

（倫理面への配慮）

各地域の状況調査であり、個人情報などの倫理面には該当しない。

C. 研究結果

広島県

広島県先天性代謝異常等検査連絡協議会（事務局：広島市医師会臨床検査センター）での議論を経て、広島大学病院小児科を中核とする SMA・SCID スクリーニングを 2022 年度より開始しており、両疾患スクリーニングの実証事業に沿って継続中。先行研究として開始されていた、ホモシチン尿症Ⅱ型・Ⅲ型およびコバラミン代謝異常症のスクリーニング試験研究も並行して実施している。

山口県

山口県マススクリーニング協議会（会長：岩国医療センター小児科・守方正）での議論を経て、山口大学病院小児科を中核とする SMA・SCID スクリーニングを、2024 年度より実証事業に沿って開始予定。B細胞欠損症(BCD)スクリーニングも並施される。

島根県

島根県マススクリーニング協議会での議論を経て、SMA・SCID は島根大学医学部小児科・竹谷健教授、ライソゾーム病は島根大学医学部附属病院検査部・小林弘典講師を中心に、新生児スクリーニングが実施されている。免疫不全関連の精密検査については、広島大学病院小児科（岡田賢教授）と連携している。

鳥取県

鳥取大学医学部・難波範行教授（周産期・小児医学分野）、前垣義弘教授（脳神経小児科）、遺伝子診療科（栗野宏之科長）を中心に、新生児マススクリーニング検査検討委員会が設置された。学内の産科医師・メディカルスタッフも参加する予定となっている。

岡山県

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科小児医科学・吉本順子講師を中心に、SMA・SCID スクリーニングの準備が進められている。

D. 考察

SMA・SCID スクリーニングは実証事業に沿って全ての自治体で実施される見込みとなっている。その他の新規疾患（B 細胞欠損症免疫・各種のライゾーム病）スクリーニングについては、各領域の専門家の有無などに応じて、取り組み状況は県ごとに異なる傾向が見られた。

広島県におけるホモシスチン尿症Ⅱ型・Ⅲ型およびコバラミン代謝異常症のスクリーニングは、小児科と産科が併置されている県内の総合病院のみで実施する形としていることから、組入新生児は全初回検査の約 20%に留まっている。これらの疾患群の推計有病率から、罹患児の発見には組入新生児の更なる蓄積が必要と考えられ、新規疾患の新生児マススクリーニングの実施体制を整備する際に本研究を組み入れることを検討している。

E. 結論

各自治体で協議会を発足、精密検査者は大学病院を中心とした専門医師が担当し順次遂行している。ホモシスチン尿症Ⅱ型・Ⅲ型およびコバラミン代謝異常症のスクリーニングにおいては、現段階では目的患者の発見に至っていないが、体制整備を並行し継続する方針である。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表
 - 1) 香川礼子. Attenuated effects of eliglustat on Gaucher disease type 1 with Extensive Metabolizer polymorphism of CYP2D6. 第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023. 10. 5.

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