

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：  
九州（1）福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県

研究分担者：井上 貴仁（福岡大学筑紫病院小児科・准教授）

研究要旨

九州北部（福岡県、熊本県、佐賀県、長崎県）の拡大新生児スクリーニングの実施状況を調査した。各県でライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症の拡大新生児スクリーニングが実施されていた。早期診断、治療が開始された症例もありその有用性が確認された。一方で医療体制、検査、費用に関連した課題が明らかになった。拡大新生児スクリーニングを発展させていくためには、これらの課題を認識し解決、検証していくことが重要と考えた。

研究協力者

垣内 俊彦（佐賀大学医学部小児科・診療准教授）

伊達木 澄人（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科小児科学・准教授）

中村 公俊（研究分担者：熊本大学大学院生命科学研究部小児科学・教授）

A. 研究目的

九州北部（福岡県、熊本県、佐賀県、長崎県）の拡大新生児スクリーニングの実態を調査し、今後の拡大新生児スクリーニングの実施体制をより充実したものにするを目的とする。

B. 研究方法

福岡県の拡大新生児スクリーニングの実施状況とスクリーニング陽性者の最終診断および経過を調査する。これらの調査結果をもとに、課題を明らかにし今後の拡大新生児スクリーニング実施体制を検討する。

周辺の九州北部の自治体（熊本県、佐賀県、長崎県）については、各所属自治体の専門家（研究協力者）に実施状況を聞き取り調査する。

（倫理面への配慮）

スクリーニング陽性者報告においては個人情報を使用しない。

C. 研究結果

福岡県

2007年からファブリー病の拡大新生児スクリーニングを福岡市とその近郊で試験的に開始した。2014年からはポンペ病を、2019年からムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病を加えた。さらに2023年6月から重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）を加え実施している。福岡県ではすべての分娩取り扱い施設で拡大新生児スクリーニングが受検可能であり、受検率は9割弱である（2024年3月時点）。費用は全額受検者負担である。

2024年3月時点での集計結果は、ファブリー病で約31万人が受検、診断確定例が26例で、すでに治療が開始された症例もある。ポンペ病で、約29万人が受検し乳児型ポンペ病が1例発見され早期治療が行われた。ムコ多糖症I型、II型、ゴーシェ病で約17万人が受検、ムコ多糖症II型が2名発見され治療が開始されている。ゴーシェ病症例も1例発見されたが、重症の未熟児症例で、他の要因で死亡された。2023年6月から始まったSCIDとSMAに対しては約2万5000名が受検し、SCIDが1名発見され治療されており、3名のSMA患者（未発症）が発見され、遺伝子治療を無事終了している。

福岡県では県内の大学病院（九州大学、久留米大学、産業医科大学、福岡大学、福岡大学筑紫病院）が連携し、情報の共有を行い、スクリーニング陽性者が速やかにこれら大学病院に受診できる体制をとっている。

#### 熊本県

2006年からファブリー病、2013年からポンペ病、2016年からムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病、2019年からSCID、2021年からSMAの拡大新生児スクリーニングが開始されている。費用は自治体から半額助成されている。

#### 佐賀県

2023年7月1日から、SCID、SMAライソゾーム病5疾患（ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病）の拡大新生児スクリーニングが開始された。このうちSCIDとSMAは全額公費で賄われている。ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病については受検者の負担である。

#### 長崎県

2022年7月1日からSCID、SCID（B細胞欠損症含む）、ライソゾーム病5疾患（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型、II型、ゴーシェ病）が開始されている。費用は全額受検者の負担である。

#### D. 考察

九州北部（福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県）の拡大新生児スクリーニングの実施状況を調査した。九州北部の全県でライソゾーム病5疾患（ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病）、SCID、SMAの拡大新生児スクリーニングが実施されていた。スクリーニング陽性者で早期診断に至り、治療が開始された例もあり、本スクリーニングは有用な方法であることが再確認された。

今回の調査からいくつかの課題が明らかになった。

##### 1) 医療体制に関する課題

スクリーニングで発見された児、保

護者への遺伝カウンセリングを含めた対応、フォローアップ体制、治療開始時期などが課題として挙げられる。今後拡大新生児スクリーニングを通し体制のさらなる整備が必要と考えた。また、検査陽性者が速やかに専門医療施設を受診できる体制が求められるが、専門医療施設のみならず、産科、行政、検査機関、行政など多くの関係機関・部署との連携が不可欠であり、その体制構築が重要である。

##### 2) 検査に関連した課題

陽性例や遺伝学的検査で病的意義が不明な例が散見された。この事への対応については、今後拡大新生児スクリーニングを通して症例を集積することで自然歴、治療の効果、適切な治療開始時期が明らかになると考えた。検査の精度管理、迅速な対応などは概ね対応できていたが、患者予後に関係する重要な事項であり、今後も現行の対応を維持継続する必要がある。

##### 3) 費用に関する課題

福岡県と長崎県は全額受検者負担、熊本県は半額助成、佐賀県はSMA、SCIDは公費負担でライソゾーム病は受検者の負担と自治体で異なっていた。福岡県では、すべての分娩取り扱い施設で拡大新生児スクリーニングが受検可能であり、平等な受検の機会の提供体制は整っていた。しかし、受検率は9割弱であり、要因の一つとして保護者の経済的負担が関係している可能性が考えられた。この課題を解決するためには、検査の重要性を広報していくとともに、全額公費検査となるようこの拡大新生児スクリーニングの重要性を関係機関に働きかけていくことが必要である。

治療法可能な疾患に対する早期診断、早期治療のための拡大新生児スクリーニングは、有病率と各疾患の自然歴が明らかになるとともに、早期診断、早期治療、発症予防、予

後改善に有用な方法である。今後拡大新生児スクリーニングを発展させていくためにまだ解決すべき課題もあるが、これらの課題を認識し克服することが重要と考えた。

#### E. 結論

九州北部（福岡県、佐賀県、長崎県）では各県で拡大新生児スクリーニングが実施されていた。医療体制、検査、費用等の課題が明らかになった。今後も拡大新生児スクリーニングを通して調査研究を継続し、これら課題を解決していく予定である。

令和6年度の予定：福岡県については引き続きデータの集積を継続していく。熊本県、佐賀県、長崎県の産科医療機関の参加率、受検率、要精密者数、確定診断者数などの詳細を調査していく予定である。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Hattori Y, Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Inoue T, Hirose S, Nakamura K. Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Japan. Mol Genet Metab Rep 2023;37:101003. doi: 10.1016/j.yngmr.2023.101003.

##### 2. 学会発表

- 1) 古賀信彦, 井上貴仁, 永光信一郎. 酵素補充療法中の小児ファブリー病におけるスコアリングの意義. 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