

分担研究課題名：ライソゾーム病スクリーニング体制の構築
ライソゾーム病などを含む東京都でのスクリーニング体制の構築

研究分担者：大石 公彦（東京慈恵会医科大学医学部小児科・教授）

研究要旨

東京都における新生児スクリーニングプログラムの改善と対象疾患の拡張における改善の効果を評価することを目的とし、新たな体制（東京都新生児スクリーニングコンソーシアム）を構築した。コンソーシアム運営を通じて、スクリーニング運用上の運用上の課題とそれに対する改善策が明らかになり、新生児及びその家族に大きな利益をもたらすことが期待される。

A. 研究目的

出生件数が最も多い都道府県である、東京都における新生児スクリーニングプログラムの改善と対象疾患の拡張における改善の効果を評価することを目的とし、新たな新生児スクリーニング体制（東京都新生児スクリーニングコンソーシアム）の構築をする。コンソーシアムの活動を通じて、対象疾患に対する迅速かつ適切な医療介入の体制構築など、運用の課題を解決することを目指す。

B. 研究方法

コンソーシアムの設立と運営：米国

ニューヨーク州のシステムを参考に、東京都予防医学協会を中心に専門医や関連団体と共にコンソーシアムを組織し、新生児スクリーニングの課題に対応するための具体的な戦略と計画を立案する。

データ収集と分析：スクリーニングにより得られたデータを収集し、その結果の追跡調査を行い、プログラムの有効性を評価する場を確立する。

問題点の特定と改善策の提案：確立した体制を活用して、運用上の課題を定期的にレビューし、改善策を立案及び実施する。

C. 研究結果

専門医への呼びかけにより東京都新生児スクリーニングコンソーシアムを設立し、

昨年12月に東京都予防医学協会にて第1回会合が開催した。東京都内の多数の専門医や関連団体の代表、オブザーバーである東京都福祉局の担当者らが集い、現状や課題、今後の展望などについて活発な意見交換が交わされた。このコンソーシアムで、現在スクリーニング対象となっている疾患を、内分泌疾患、先天代謝異常症、神経筋疾患、感染免疫疾患の4つの疾患サブグループに分割し、それぞれの疾患群の専門医師がサブグループ内での新規のスクリーニングや陽性患者の精査・フォローアップシステムの構築を進める体制を構築することを決定した。

コンソーシアム設立にあたり、これまでに東京都で課題となっていた、陽性者の医療機関への速やかな紹介、精査に必要な検査、陽性で紹介された患者の診断確定や偽陽性などの転帰の調査、スクリーニングのカットオフ値の調整、確実な診断や治療のための施設間の横断的な交流の不足などを解決していくことを目標とした。そして、良い成功モデルとして、日本全国、さらには世界に向けてのオール東京としての発信ができるようにする。

こども家庭科学研究（新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究）の一環で、脊髄性筋萎縮症状（SMA）と原発性免疫不全症候群（PID）の新生児マススクリーニング検査に

関する実証事業が東京都でも4月より開始された。その開始にあたり、まず神経筋疾患、感染免疫疾患サブグループが活動を開始し、実証事業を滞りなく遂行するための、精査期間の選定や精査方法の標準化などを、東京都と連携しながらコンソーシアムが現在進めている。

ライソゾーム病のスクリーニング体制については、現行の自費負担による拡大マスマスクリーニングを東京都では継続している。しかし、今後の公費化も視野にいれ、東京都とコンソーシアムが連携して、専門家を中心としたグループで、どのライソゾーム病をスクリーニング対象疾患とするかという客観的な指標を用いた選定を行うこととした。現在、スコアリング調査を行っており、その際には、AMED成育疾患克服等総合研究事業の「新生児マスマスクリーニング対象拡充のための疾患選定基準の確立」の研究班で作成された新規対象疾患選定基準案を用いている。

D. 考察

東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの活動を通じて、新生児スクリーニングプログラムの効果的な拡張とその運用の改善が進んでいる。特に、オール東京体制での疾患別サブグループの設立は、各疾患の専門知識を活用し、それぞれの条件に最適化されたスクリーニングプロトコルを開発の成功に繋がり、ここから導き出された体制は、迅速かつ適切な医療介入へと直結し、新生児およびその家族にとって明確な利益の提供をもたらすと考えられる。

さらに、公費化に向けた取り組みや国際

基準に沿った疾患選定は、スクリーニングプログラムの持続可能性と普及を支える重要なステップである。これにより、公平性が確保され、より多くの新生児がスクリーニングの恩恵を受けることが期待される。

ただし、運用上の課題や疾患別の取り組みにはまだ改善の余地があり、特に精査方法の標準化や陽性患者の追跡方法については、継続的な評価と調整が必要である。

E. 結論

東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの設立と初期段階の活動により、東京都における新生児スクリーニングの質の大幅な向上をもたらすことが期待されている。この取り組みは、早期発見と早期介入を可能にし、新生児の健康と生命の保護に直接的に貢献すると確信している。今後は、この成功を基に、さらなる改善と国内外への情報発信を強化し、新生児スクリーニングのモデルとしての役割を果たすことが期待される。また、経済的な観点からも、持続可能なファイナンスモデルの確立も重要な次のステップとなると考える。

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