

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

研究代表者：但馬 剛（国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長）

研究要旨

新規疾患の新生児マススクリーニングを評価するための情報収集に当たって、ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー・原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症・先天性サイトメガロウイルス感染症の各専門学会・公的研究班との協力関係を確保し、共同で取り組む体制を構築した。調査が実施された疾患から順次、結果の集計・分析から、公的事業化の適否の評価へと進める方針である。

研究協力者

山口 清次（島根大学医学部・客員教授）
重松 陽介（福井大学医学部・客員教授）
大浦 敏博（仙台市立病院臨床検査科・医師）
奥山 虎之（埼玉医科大学ゲノム医療科・特任教授）
村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学・教授）
西尾 久英（神戸学院大学総合リハビリテーション学部・教授）
佐久間 啓（東京都医学総合研究所脳・神経科学研究分野・プロジェクトリーダー）
松原 洋一（国立成育医療研究センター・理事）
石毛 信之（東京都予防医学協会母子保健検査部・次長）
花井 潤師（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター・技術顧問）
富士 勝（札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー・所長）

A. 研究目的

我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、現在 20 疾患を対象としているが、新たな検査法や治療法の実用化によって、対象候補疾患が増加している。新規疾患のスクリーニングが公的事業化される道筋が不明瞭な状況下、地域ごとに研究ないし自費検査として、様々な疾患セットのスクリーニングを始める動きが拡大を続けている。

2019 年度、AMED 研究開発課題「新生児マススクリーニング対象拡充の候補疾患を学術的観点から評価・選定するためのエビデンスに関する調査研究」が採択され、米国の対象疾患選定用スコアリング法を用いて、①タンデムマス法への追加が可能な代謝異常症、②治療法のあるライソゾーム病、③X連鎖性副腎白質ジストロフィー、④原発性免疫不全症、⑤先天性サイトメガロウイルス感染症、⑥脊髄性筋萎縮症、⑦胆道閉鎖症・新生児胆汁うっ滞性疾患を対象に、我が国での現状を評価した。2020～22 年度には継続課題「新生児マススクリーニング対象拡充のための疾患選定基準の確立」にて、我が国独自の評価項目リスト（配点付き）を作成した。

本研究課題では上記の選定基準に沿って、各自治体の新規疾患スクリーニングに関する情報を収集・評価する。現行マススクリーニングの実施体制についても同様に評価を行い、その結果も参照して、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。各自治体で設置されている「新生児マススクリーニング連絡協議会」を介して体制整備を促進し、全国的なスクリーニングの実現を図る。

B. 研究方法

① AMED 研究開発で策定した対象疾患選定用評価項目リストに沿って、各疾患スクリーニングを評価するための情報収集

研究班発足後の協議を経て、各項目の評価を示すために必要となる具体的な調査計画は、各分野の中心的な専門家で構成する研究分担者・協力者によって、当研究班との共同実施という形で策定することとなった。

ライソゾーム病(LSD) および 副腎白質ジストロフィー(ALD)

- ・ 日本先天代謝異常学会マスキリーニング・特殊検査適正委員会内に設置されたワーキンググループ(LSD/ALD NBS WG)
- ・ 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを含む)における早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究」(研究代表者: 奥山虎之)
→ 調査票: 資料1

原発性免疫不全症(PID)

- ・ 日本免疫不全・自己炎症学会(JSIAD)PID新生児スクリーニングコンソーシアム
→ 調査計画: 資料2

脊髄性筋萎縮症(SMA)

- ・ 臨床情報に関する調査:
厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「神経変性疾患領域における難病の医療水準の向上や患者のQOL向上に資する研究」の研究班(研究代表者: 戸田達史)
→ 調査票: 資料3
- ・ 診療体制に関する調査:
日本小児神経学会 脊髄性筋萎縮症マスキリーニング・ワーキンググループ(SMA NBS WG)
→ 調査票: 資料4

先天性サイトメガロウイルス感染症(cCMV)

- ・ AMED 難治性疾患克服等総合研究事業「母子感染のリスク評価と先天性感染の新たな診断・予防法の開発研究」(研究開発代表者: 森岡一朗)

② スクリーニング検査の精度管理手法の検討

本研究課題で評価対象としている新規疾患中、ALD・胆汁酸代謝異常症の検査法は現行スクリーニングと同じくタンデムマス分析による代謝物測定であるが、それ以外は新規の方法が用いられる(LSD: 酵素活性測定, PID・SMA・cCMV: 定量PCR)。これらのうちPID・SMAのスクリーニングは、早期の社会実装に対する要請が高まっていることから、その定量PCR検査の精度管理手法確立を目標として、日本マスキリーニング学会技術部内にワーキンググループを設置し、技術的検討を行った。

③ 対象疾患の経済性評価: 予備的調査

小児疾患や希少疾患の経済性評価に伴う技術的課題を明らかにするため、対象疾患名と経済評価に関連するキーワードから検索式を構築し、医療経済評価に関する先行研究をPubMedで検索した。

(倫理面への配慮)

各専門領域での調査等については、それぞれの担当者が学術研究機関・学会等へ倫理審査を申請し、承認を受けて実施されている(詳細は各分担報告書に記載)。

C. 研究結果

- ① AMED研究開発で策定した、対象疾患選定用評価項目リストに沿って書く疾患スクリーニングを評価するための情報収集

LSD/ALD

LSD/ALD NBS WG メンバー13名(*うち9名は当班の研究分担者)の所属地域でのスクリーニング実績・診療体制等について調査を実施した(結果は集計中)。

WGの調査票に準じて、当研究班メンバーによる各地域ブロックの現状調査を行った。所属自治体のスクリーニング実績・診療体制等について現状を確認するとともに(結果は各分担報告書を参照)、担当ブロック内の近隣自治体については、次年度の調査実施に向けて、中心となる協力者をリストアップした(資料5)。

PID

令和5年度補正予算として、重症複合免疫不全症(SCID)およびSMAの新生児スクリーニング「実証事業」が行われることになったのを受けて、以下の調査計画を立案した。

→ 調査票：資料5(倫理審査承認済み)

- 1) 各自治体のスクリーニング検査機関を対象に、検査実施数・陽性例数・要精査例数等を調査する。
- 2) 各自治体の精査医療機関はJSIADと連携しており、個々の発見症例の診断結果・病型・臨床像・治療内容・予後等について、学会が運用している「PIDJ2レジストリ」も活用しながら調査する

SMA：臨床情報に関する調査

- 1) オンライン患者レジストリーシステム「SMARTコンソーシアム」による調査
登録が得られた107名について、臨床病型・SMN2コピー数・SMNI点変異例数・治療内容等を分析した。
- 2) 全国疫学調査
国内主要医療機関の関連診療科、療育施設、小児神経専門医、日本精神神経学会代議員を対象に、通院または入院中の患者に関する一次調査票を送付し、マスキングスクリーニング発見患者16例、同胞病歴に基づく発症前診断7例の所在情報が得られた。

SMA：診療体制に関する調査

日本小児神経学会全会員(3,869名)を対象に、診断や治療の実績・所属自治体でのスクリーニング実施状況・薬物療法3種類の実施可否・経過フォローのあり方・他地域からの患者受け入れの可否等についてウェブアンケートを実施。回答数は216名(うち小児神経専門医191名)と少なかったが、主要な小児医療機関の代表者からは概ね回答が得られた。

大部分の自治体で確定診断・治療の実施体制が整っていたが、各地域内での診療

ネットワーク形成や、自治体の枠を越えた連携体制構築の必要性が示された。

cCMV

濾紙尿検体を用いる新生児スクリーニングが2021年から国内各地で自費検査として実施されており、2023年までの3年間で13,115人が受検した。そのうち32人(0.24%)で陽性を確認した。2024年には年間およそ2万人の新生児が受検する予定になっている。また、自治体の動きでは、兵庫県で2024年度からcCMVスクリーニング検査手続きの確立に向けた実証研究が実施される。

- ② スクリーニング検査の精度管理手法の検討
白血球除去血液に、SCIDの指標=TREC, B細胞欠損症(BCD)の指標=KREC, SMAの指標=SMNI, および比較用の内在性DNA(RNaseP)の各配列を組み込んだプラスミドを添加して、外部精度管理用血液濾紙検体としての有用性を評価した。

国内で利用可能な複数メーカーの検査キット中1社を除いて、TREC, KREC, SMNI, 内在性DNA配列の増幅が可能なプラスミドが得られ、添加量を調節することで、外部精度管理用検体の作成が可能となった。上記1社のキットでは内因性DNA配列が増幅できず、プラスミドの再設計を要する。

- ③ 対象疾患の経済性評価：予備的調査

1) 先行研究報告レビュー-SCID, SMA

SCIDは9報、SMAは13報の文献を特定した。多数の医療経済評価研究が報告されており、分析モデルも複数構築されていた。治療パターンを含め、日本の臨床実態を反映した分析を実施する必要がある。

2) 先行研究報告レビュー：cCMV

重複を除く518報の文献を特定し、full economic evaluation 4報とpartial economic evaluation 5報が抽出された。前者4報についてフルテキストレビューを実施した。うち1報は我が国の医療環境における医療経済評価で、増分費用費用効果比(ICER)=200~300万円という計算結果が示され、費用対効果に優れると結論され

ていた。

3) 先行研究報告レビュー：その他の候補疾患

報告数は限られており、用いられた疫学データのエビデンスや研究報告としての質は疾患により様々であった。これらの疾患のうち、疾患の呈する症状が多様で、疫学的情報が特に限られているものについては、分析モデルの作成が可能であるか検討する必要がある。

D. 考察

本研究の立案時は、当研究班で新規マススクリーニング対象候補疾患すべてについて、評価に必要な情報収集のための調査を計画・実施することを想定しながら、現行マススクリーニング対象である内分泌疾患・先天代謝異常症の専門家に、地域ブロック毎の実態調査を割り当てる班員構成としていた。しかしながら研究班発足以降、SMA・SCIDを中心とする公的事業化への社会的関心の高まりを受けて、各疾患領域の専門学会・研究班から、それぞれ独自に情報収集を進める意向が示された。いずれの学会・研究班についても、中心的な専門家は当研究班にも研究分担者として参画を得ていたことから、各領域での調査研究は当研究班との共同実施の形とし、得られた結果は当研究班も共有することで合意が得られた。

具体的には、SMAについては今年度すでに、臨床情報・診療体制とも大規模な調査を実施済みである。PIDについては、専門学会で構築されている協力体制を利用した全国的調査の準備が完了している。LSD/ALDについては、班員の所属自治体を中心に現状を把握するとともに、その他の自治体での調査への協力者を確保した。この枠組みは遺伝カウンセリング体制の調査にも利用する。医療経済学的研究については、各疾患の分析モデル構築を進め、専門領域ごとに収集した情報を踏まえて評価を行う。

E. 結論

新規疾患の新生児マススクリーニングを評価するための情報収集に当たって、関連す

る専門学会・公的研究班との協力関係を確保し、共同で取り組む体制を構築した。調査が実施された疾患から順次、結果の集計・分析から、公的事業化の適否の評価へと進める方針である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Tajima G, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada, S. Newborn screening with (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3 for carnitine palmitoyltransferase II deficiency throughout Japan has revealed C12/C0 as an index of higher sensitivity and specificity. *Int J Neonatal Screen* 2023;9(4):62.
- 2) Tajima G, Aisaki J, Hara K, Tsumura M, Kagawa R, Sakura F, Sasai H, Yuasa M, Shigematsu Y, Okada, S. Using the C14:1/medium-chain acylcarnitine ratio instead of C14:1 to reduce false-positive results for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in newborn screening in Japan. *Int J Neonatal Screen* 2024;10(1):15.
- 3) 佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一, 相崎潤子, 岡田賢, 但馬剛. MCAD 欠損症および VLCAD 欠損症の臨床経過に関する調査. *日本マススクリーニング学会誌* 2023;33(3):358-370.
- 4) Nagasaki K, Minamitani K, Nakamura A, Kobayashi H, Numakura C, Itoh M, Mushimoto Y, Fujikura K, Fukushi M, Tajima T. Guidelines for Newborn Screening of Congenital Hypothyroidism (2021 Revision). *Clin Pediatr Endocrinol* 2023;32(1):26-51.
- 5) 知念安紹, 中西浩一: 沖縄県の新生児マススクリーニングにて診断されたガラクトース血症 IV 型の 3 例. 特殊ミルク情報 2024;59:26-27.
- 6) Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K. Improved

- sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening. *J Inher Metab Dis* 2023, doi: 10.1002/jimd.12673.
- 7) 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.
 - 8) 小須賀基通. ポンペ病. 遺伝子医学 2023;13(4):85-90.
 - 9) 下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー. 脳と発達 2023;55(3):173-177.
 - 10) 溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫. 栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大新生児スクリーニングの公的事業化と抗 AAV9 抗体陰性化後に onasemnogene abeparvovec を静注した 1 例. 脳と発達 2024(印刷中).
 - 11) 齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理, 浦野真理, 池田有美. 脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニング:現状と課題. 脳と発達 2023;55(3):167-172.
 - 12) 加藤環, 横村守, 浦野真理, 佐藤裕子, 芦原有美, 伊藤万由里, 松尾真理, 米衛ちひろ, 児玉一男, 小俣卓, 大久保幸宗, 富樫紀子, 萩野谷和裕, 室月淳, 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症 I 型の 2 例: 疾患修飾治療実施における出生前診断と多施設多職種連携の意義. 脳と発達 2023;55(6):443-447.
 - 13) Sonehara S, Bo R, Nambu Y, Iketani K, Lee T, Shimomura H, Ueda M, Takeshima Y, Iijima K, Nozu K, Nishio H, Awano H. Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan. *Genes (Basel)* 2023;14(12):2211.
 - 14) Kimizu T, Ida S, Oki K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishi E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka -challenges in a Japanese pilot study. *Brain Dev* 2023;45(7):363-371.
 - 15) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マスキリーニング. 日本マスキリーニング学会誌 2023;33(1):41-56.
 - 16) 木水友一. 新生児スクリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実際. 日本新生児成育医学会雑誌 2023;35(2):155-159.
 - 17) 森岡一朗, 岡橋彩, 長野伸彦. 新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング. 日本マスキリーニング学会誌 2023;33(1):19-30.
 - 18) Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Sasaki T, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Kenji Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T. Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger leukodystrophy, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites. *Mol Genet Metab* 2023;140(1-2):107703.
 - 19) Konomura K, Hoshino E, Sakai K, Fukuda T, Tajima G. Development of a Model for Quantitative Assessment of Newborn Screening in Japan Using the Analytic Hierarchy Process. *Int J Neonatal Screen* 2023;9(3):39.
 - 20) 長尾雅悦, 田中藤樹. ホモシスチン尿症スクリーニングの新たな展開. 日本マスキリーニング学会誌 2023;33(3):31-40.
 - 21) 田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆. 新たに追加された「ライソゾーム病+原発性免疫不全+脊髄性筋萎縮症」新生児マスキリーニング. 札幌市医師会医学会誌 2023;343:113-114.
 - 22) Onuki T, Hiroshima S, Sawano K, Shibata N, Ogawa Y, Nagasaki K, Nyuzuki H. A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in their newborns. *Children (Basel)*

- 2023;10(8):1341.
- 23) 濱田淳平. 愛媛県拡大新生児スクリーニング開始2年の軌跡～遺伝性難病早期発見の取り組み. 愛媛医学 2024(印刷中).
 - 24) 松本昂之, 西村豊樹, 山元綾子, 澤田浩武, 盛武浩. 新生児スクリーニング検査で同定されたB細胞欠損症(症例報告). 日本免疫不全・自己炎症学会雑誌 2024;3(1):16-20.
2. 学会発表
- 1) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第 20 回東北・北海道代謝異常症治療研究会(特別講演), 仙台市, 2023/6/16.
 - 2) 但馬剛. 新規疾患マススクリーニングに求められる実施体制の構築. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 1「拡大新生児マススクリーニングの全国実施と公費化を目指して」, 新潟市, 2023/8/25.
 - 3) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 昭和大学学士会後援セミナー(日本産科婦人科学会周産期委員会 周産期における遺伝に関する小委員会による依頼講演), オンライン開催, 2023/10/3.
 - 4) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 富山県衛生研究所 客員研究員招聘事業, 富山市, 2023/10/18.
 - 5) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 広島代謝性疾患 Webinar (特別講演), 広島市 (オンライン配信), 2024/3/15.
 - 6) 田島敏広. 先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン(2021年改訂版) 多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて. 第 67 回日本新生児成育医学会学術集会(シンポジウム), 横浜市, 2023/11/2-4.
 - 7) 寺川由美, 稲田浩, 濱崎考史. 大阪市における拡大新生児マススクリーニングの実施状況と意識調査. 第 67 回日本新生児成育医学会学術集会, 横浜市, 2023/11/2-4.
 - 8) 知念安紹, 仲村貞郎, 吉田朝秀, 桃原由二, 源川隆一, 大城達男, 高山良野, 中西浩一. 沖縄県の在胎週数・出生体重別の遊離カルニチン値について(2). 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.
 - 9) 小林弘典, 松井美樹, 野津吉友, 矢野彰三, 竹谷健. 島根県における拡大新生児マススクリーニング・パイロット研究の試み. 第 126 回日本小児科学会学術集会, 東京都, 2023/4/14-16.
 - 10) 大星航, 開山麻美, 渡辺元, 藤直子, 蘇哲民, 小須賀基通, 徐朱玟, 奥山虎之. ロングリードシーケンスによるポンペ病の複合ヘテロ接合型および pseudo-deficiency の鑑別. 第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023/10/7.
 - 11) 下澤伸行. 拡大新生児マススクリーニング検査国内導入の取組み. 第 140 回日本小児科学会奈良地方会(特別講演), 2023/7/15 (オンライン開催).
 - 12) 溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 若江恵三, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫. 栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大スクリーニング開始と検査陽性例. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/26.
 - 13) 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症における治療の進歩—遺伝子治療の臨床試験から見えてくること. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25.
 - 14) 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.
 - 15) 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.
- 16) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの実際と課題. 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.
- 17) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング: 現状と課題: 大阪での脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング体制確立の経験. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25-27.
- 18) 岡橋彩, 佐藤優希, 呉英俊, 原康一郎, 秋本卓也, 今泉隆行, 土方みどり, 清宮綾子, 長野伸彦, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染の新生児尿検査～確定診断法とスクリーニング法の一致率. 第59回日本周産期新生児医学会学術集会, 名古屋市, 2023/7/9-11.
- 19) 武藤大和, 鈴木光幸, 齋藤暢知, 今川和生, 南部隆亮, 糸永知代, 森潤, 林久允, 村山圭, 武井一, 入戸野博, 清水俊明. 乾燥濾紙血による先天性胆汁酸代謝異常症, Niemann-Pick病 C1型, Zellweger症候群の新生児マススクリーニングの検討. 第50回日本小児栄養消化器肝臓学会学術集会, 仙台市, 2023/10/20-22.
- 20) 北村千章, 中込さと子, 室亜衣, 千野由麻, 河島そのえ. 希少遺伝性疾患を有する子どもの疾患理解と成人期移行への支援. 日本小児看護学会第33回学術集会, 横浜市, 2023/7/15-16.
- 21) 星野絵里. 胆道閉鎖症のスクリーニングの費用効果分析. 第126回日本小児科学会学術集会, 東京都, 2023/4/16.
- 22) Hoshino E, Konomura K, Sakai K, Fukuda T, Tajima G. Development of a model for quantitative assessment of newborn screening in Japan using the analytic hierarchy process. 2023 APHL/ISNS Newborn Screening Symposium in Sacramento, CA, USA, 2023/10/15-19.
- 23) 田中藤樹. LSD/PID/SMA-NBS 北海道新生児追加スクリーニングの現況報告. 第17回北海道先天代謝異常症研究会, 札幌市, 2023/6/10.
- 24) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石川貴雄, 齋藤大雅, 和田光祐, 吉永美和, 野町祥介, 三上篤, 伊藤智, 三浦真之, 花井潤師. ホモシスチン尿症の新生児マススクリーニングの新たな展開. 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.
- 25) 入月浩美. 新潟県での拡大新生児スクリーニング実施状況. 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.
- 26) 大津義晃, 大澤好充, 大竹明, 奥山虎之, 滝沢琢己. 群馬県における行政の関与しない新規新生児スクリーニング導入の試み. 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.
- 27) 志食絵理, 鶴岡恵, 田中萌子, 武者育麻, 味原さや香, 奥山虎之, 大竹明, 沼倉周彦. オプショナルスクリーニングで副腎白質ジストロフィーが疑われた例では遺伝カウンセリングが重要である. 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.
- 28) 中島葉子. 愛知県における拡大新生児スクリーニングの現状. 第50回日本マススクリーニング学会学術集会(共催セミナー), 新潟市, 2023/8/25-26.
- 29) 中島葉子, 他. Attenuated MPS II detected by newborn screening whose treatment was discontinued based on family genetic test. 日本人類遺伝学会第68回大会, 東京都, 2023/10/12-14.
- 30) 笹井英雄. 岐阜県における追加新生児マススクリーニングの現状. 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.
- 31) 笹井英雄. 拡大(追加)新生児マススクリーニング検査ってなに? 東海マススクリーニング推進協会 第3回拡大新生児マススクリーニング市民公開講座, 岐阜市, 2023/11/14.
- 32) 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.
- 33) 濱田淳平, 勢井友香, 澤田貴彰, 中村公俊, 江口真理子. 開始1年が経過した愛媛県拡大新生児スクリーニングの現状と今後の課題. 第126回日本小児科学会学術集会. 東京都, 2023/4/14-16.
- 34) 濱田淳平. 拡大スクリーニングの全国実施と公費化を目指して. 愛媛県での拡大新生児スクリーニング実施状況、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.
- 35) 濱田淳平. 愛媛から四国全域へ～拡大新生児スクリーニングの“いま”と今後の展望. 第75回中国四国小児科学会, 徳島市, 2023/10/28-29.
- 36) 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.
- 37) 澤田浩武. 拡大スクリーニング宮崎県の現状. 九州・四国新生児スクリーニング研究会, 松山市, 2023/12/16.
- 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

こども家庭庁長官 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和 5 年度こども家庭科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部署・職名) 研究所マススクリーニング研究室・室長

(氏名・フリガナ) 但馬 剛・タジマ ゴウ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：ヒトゲノム・遺伝子解析研究)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. こども家庭分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

資料1. ライソゾーム病(LSD)・副腎白質ジストロフィー(ALD)の 拡大新生児スクリーニングの実施状況に関する調査票

ご記載年月日 年 月 日

ご記載者氏名：
ご所属名：
貴施設の所在地：（ ）都・道・府・県
メールアドレス：

・各種新生児スクリーニングの実施状況等についてお聞かせください。

1. LSD/ALD 新生児スクリーニングについて当てはまる方に○をつけてください。

実施している（ ）→引き続き以下の質問をご回答ください。

実施していない（ ）→以下 質問 2、6、7(1)～(3)のみご回答ください。

2. 現行の新生児スクリーニング(タンデムマス等)の検査実施施設はどちらですか？

()

3. LSD/ALD 新生児スクリーニングの検査実施機関は 2. でご記入いただいた現行の新生児マススクリーニング検査施設と同一施設ですか？当てはまる方に○をつけてください。→ (同じ ・ 別施設)

別施設の場合名称をお書きください。

()

4. LSD/ALD 新生児スクリーニングの実施主体をお聞かせ下さい。(大学・医療機関・各種法人等)

()

5. LSD/ALD 新生児スクリーニング検査費用の財源について当てはまるものに○をつけてください。

() 公費補助あり

→ 価額について： () 全額 () 一部

地域について： () 都道府県内全域 () 一部の市町村

() 公費補助なし

→ () 受検者負担 () 研究費

() その他： _____

6. 現行の新生児スクリーニング・LSD/ALD 拡大新生児スクリーニングでの検査陽性例の精査・診療などに携わっている医療機関を全てお答えください

施設名① _____

② _____

③ _____

④ _____

⑤ _____

⑥ _____

⑦ _____

⑧ _____

⑨ _____

⑩ _____

7. 上の 6. でお答えいただいた医療機関のうち以下の質問に当てはまる施設に☑を入れてください。

- (1) 現行の新生児スクリーニング陽性例の精密検査を行う機関
- (2) 現行の新生児スクリーニング後に罹患者と確定した症例の診療行う機関
- (3) 現行の新生児スクリーニング陽性例に対する遺伝カウンセリングを行う機関 _____
- (4) LSD/ALD 新生児スクリーニング陽性例の精密検査を行う機関
- (5) LSD/ALD 新生児スクリーニング後に罹患者と確定した症例の診療行う機関
- (6) LSD/ALD 新生児スクリーニング陽性例に対する遺伝カウンセリングを行う機関

		①	②	③	④	⑤	⑥	⑦	⑧	⑨	⑩
現行	(1) 精査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	(2) 診療	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	(3) 遺伝	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
LSD/ALD	(4) 精査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	(5) 診療	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	(6) 遺伝	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

14. 以下の質問にあてはまる人数を LSD/ALD の各疾患別に表に御記載ください。

(未実施疾患に関しては空欄のままで結構です。)

- A. 拡大スクリーニング受験者数
- B. 初回採血で再検査となった症例数
- C. 再検査などを経て精密検査になった症例数
- D. 精査にて診断に至った症例数
- E. 精査にて偽陽性と診断された症例数

※実施期間：同年4月～翌3月で集計してください。年度途中から開始した場合は開始年の年度に含めてください。(例えば2018年2月開始の場合は2018年度に含める)

①ポンペ病

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

②ムコ多糖症Ⅰ型

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

③ムコ多糖症Ⅱ型

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

④ムコ多糖症ⅣA型

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

⑤ムコ多糖症Ⅵ型

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

⑥ムコ多糖症Ⅶ型

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

⑦ゴーシェ病

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

⑧ファブリー病

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

⑨副腎白質ジストロフィー

年度	A. 受験者数	B. 初回再検査	C. 要精密検査	D. 診断数	E. 偽陽性数
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人
年度	人	人	人	人	人

質問は以上となります。お忙しい中誠にありがとうございました。

資料2. 原発性免疫不全症に関する調査計画

本邦における重症先天性免疫異常症に対する 新生児マススクリーニング検査の多施設共同研究

Multicenter Study of Newborn Screening programs
for severe Inborn errors of immunodeficiency in Japan

研究代表者 防衛医科大学校 小児科学 今井耕輔

研究分担者 名古屋大学小児科 村松秀城、若松学

JSIAD 新生児スクリーニングWG

(山田雅文、植木 将弘、笹原洋二、森谷邦彦、大西秀典、八角高裕、岡田賢、水上
智之)

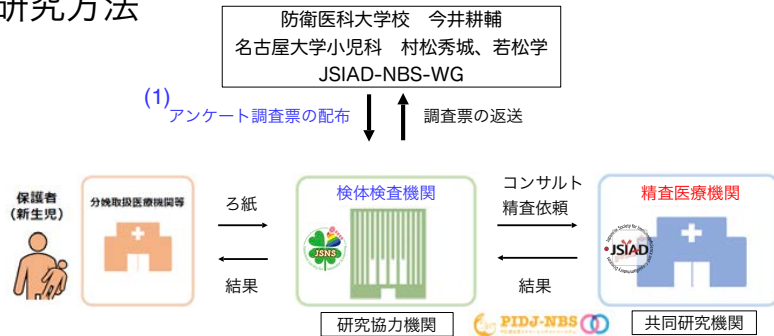
日本マススクリーニング学会 技術者部会

目的

本邦におけるSCIDやXLAなどの重症先天性免疫異常症の発生頻度、およびその臨床像を明らかにすることを主な目的とし、今後の効果的な診断と治療法を提供することを目指す。

また、新生児マススクリーニング検査にて同定した重症先天性免疫異常症の患者が、増加することが見込まれ、そのような児に対するフォローアップのガイドライン策定につながる研究と考えられる。

研究方法



- 各自治体における検体検査機関（マススクリーニング検査施設）を研究協力機関として、アンケート調査を実施し、全体の検査数・精密検査数等を把握する。
- 各自治体が提携する精査医療機関（共同研究機関/JSIAD連携施設）に対して、個々の症例に対するアンケート調査を実施し、臨床像のさらなる追跡を実施する。

検査施設用調査表

本邦における先天性免疫異常症に対する
新生児マススクリーニング検査の多施設共同研究

- 検査施設名
- 郵便番号・施設所在地 (〒)
- 連絡責任者名
- TREC 測定開始年月
- KREC 測定開始年月
- TREC (もしも KREC) 測定キットの名称 (もしも複数台使用の場合は、空欄に記録)
- 2024年3月31日までに、TREC/KREC 新生児マススクリーニングを実施
- 実施日 (Positive value) の基準値 (もしもカットオフの変更があれば、空欄に記録)

実施日	TREC のみ実施 (例)	KREC のみ実施 (例)	TREC と KREC のみ実施 (例)
2019年1月 - 2020年12月			
2020年1月 - 2021年12月			
2021年1月 - 2022年12月			
2022年1月 - 2023年12月			
2023年1月 - 2024年12月			

緊急対応先を記す (Urgent positive value) の基準値

Urgent positive value の範囲 □あり、□なし (ありの場合は、下記を記録)

① TREC カットオフ値 () (単位:) 検出時期 ()

② KREC カットオフ値 () (単位:) 検出時期 ()

Urgent positive value の範囲 □あり、□なし (ありの場合は、下記を記録)

① KREC カットオフ値 () (単位:) 検出時期 ()

② KREC カットオフ値 () (単位:) 検出時期 ()

1. 2024年3月31日までの実施状況

実施日	TREC のみ実施 (例)	KREC のみ実施 (例)	TREC と KREC のみ実施 (例)
2019年1月 - 2020年12月			
2020年1月 - 2021年12月			
2021年1月 - 2022年12月			
2022年1月 - 2023年12月			
2023年1月 - 2024年12月			

1. 1. 2024年3月31日までの実施状況

実施日	TREC のみ実施 (例)	KREC のみ実施 (例)	TREC と KREC のみ実施 (例)
2019年1月 - 2020年12月			
2020年1月 - 2021年12月			
2021年1月 - 2022年12月			
2022年1月 - 2023年12月			
2023年1月 - 2024年12月			

文書 防衛省 防衛医科大学校小児科学・疫学・分子腫瘍 (代表 若松 学)

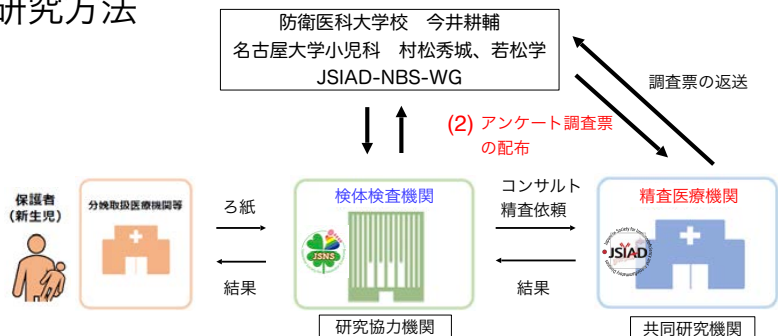
「研究のメーンサイト」をダウンロードし、もしも印刷できない場合は、

住所 名古屋市中区丸の内4番 45 番地 電話番号 052-744-2145 FAX 052-744-2141

2023年10月15日 Ver1. TREC/KREC アンケート調査, 検査施設用アンケート調査書

2023年10月15日 Ver1. TREC/KREC アンケート調査, 検査施設用アンケート調査書

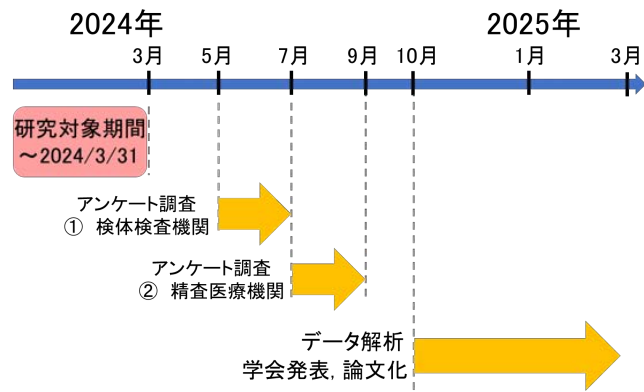
研究方法



- (1) 各自治体における検体検査機関（マスキリーニング検査施設）を研究協力機関として、アンケート調査を実施し、全体の検査数・精密検査数等を把握する。
- (2) 各自治体が提携する精査医療機関（共同研究機関/JSIAD連携施設）に対して、個々の症例に対するアンケート調査を実施し、臨床像のさらなる追跡を実施する。

精査施設用調査表

研究計画（タイムスケジュール）



資料3. 脊髄性筋萎縮症の臨床情報に関する調査票

臨床情報登録書 (本人記入版)

氏名(姓)		氏名(名)	
ヨミガナ(セイ)		ヨミガナ(メイ)	
本人情報	国籍		
	郵便番号	〒	-
	都道府県		
	市区町村		
	住所詳細 (番地、建物名等)		
	自宅電話番号	-	-
	携帯電話番号	-	-
Emailアドレス	@		
生年月日	<input type="radio"/> 西暦 <input type="radio"/> 大正年 <input type="radio"/> 昭和月 <input type="radio"/> 平成日 <input type="radio"/> 令和		
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女 <input type="radio"/> その他 ()		

出生時情報 ※小児の方のみご記入ください

出生時	身長	cm
	体重	kg
	頭囲	cm
	胸囲	cm
妊娠期間	週	日
出生前(胎児)の異常の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> 不明 ありの場合、部位と異常の詳細→ ()	
出生時及び出生後の異常の有無 (形態異常を含む)	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> 不明 ありの場合、部位と異常の詳細→ ()	
黄疸の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> 普通 <input type="radio"/> 強い <input type="radio"/> 不明	
出産時医療的介入の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり ありの詳細→ ()	

現在の身体情報

身長	cm
体重	kg
測定時期	歳 か月 日
知能指数 (IQ) / 発達指数 (DQ)	
測定時期	歳 か月 日

臨床情報登録書 本人記入版

202311

生活状況

就労の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり	
社会保障	国民年金・厚生年金	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
	遺族年金	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
	障害年金	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
	生活保護	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
	その他	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
	その他詳細	
介護認定の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> 不明	
介護度	<input type="radio"/> 要支援1 <input type="radio"/> 要支援2 <input type="radio"/> その他 () <input type="radio"/> 要介護1 <input type="radio"/> 要介護2 <input type="radio"/> 要介護3 <input type="radio"/> 要介護4 <input type="radio"/> 要介護5	
身体障害者手帳の有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり	
身体障害者手帳の等級	<input type="radio"/> 1級 <input type="radio"/> 2級 <input type="radio"/> 3級 <input type="radio"/> 4級 <input type="radio"/> 5級 <input type="radio"/> 6級 <input type="radio"/> 7級	
本人を含む同居人数	人	
同居家族	<input type="checkbox"/> 父 <input type="checkbox"/> 母 <input type="checkbox"/> 祖父 <input type="checkbox"/> 祖母 <input type="checkbox"/> 配偶者 <input type="checkbox"/> 子ども <input type="checkbox"/> 兄弟姉妹 <input type="checkbox"/> おじ <input type="checkbox"/> おば <input type="checkbox"/> その他 具体的に: ()	

家族歴

血縁で最初の当該難病の発症ですか	<input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> はい	
血縁での当該難病の難病発症	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり	
	ありの場合→	<input type="checkbox"/> 実父方祖父 <input type="checkbox"/> 実父方祖母 <input type="checkbox"/> 実母方祖父 <input type="checkbox"/> 実母方祖母 <input type="checkbox"/> 実父 <input type="checkbox"/> 実母 <input type="checkbox"/> 実兄 <input type="checkbox"/> 実弟 <input type="checkbox"/> 実姉 <input type="checkbox"/> 実妹 <input type="checkbox"/> 実息子 <input type="checkbox"/> 実娘 <input type="checkbox"/> その他 その他詳細→ ()

妊娠出産情報 ※本人が成人女性の場合ご記入ください

妊娠有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
妊娠回数	回
出産有無	<input type="radio"/> なし <input type="radio"/> あり
出産回数	回

臨床情報登録書 (主治医記入版)

診断の根拠	<input type="radio"/> 臨床症状 <input checked="" type="radio"/> 発症前の診断 (<input type="radio"/> 出生前診断 <input type="radio"/> 出生後診断 <input type="radio"/> 新生児スクリーニング)
診断日、診断時年齢	西暦 年 月 日 歳 か月 日
SMA診断時の体重 (おんかりの範囲で)	kg
SMA診断時の身長 (おんかりの範囲で)	cm
遺伝子診断実施施設(検査会社)と遺伝子診断結果	○東京女子医科大学 ○神戸大学 ○BML ○LSIメディエンス ○その他 () SMN1 exon7()コピ- exon8()コピ- SMN2 exon7()コピ- exon8()コピ- NAIP exon5()コピ- 点変異: <input type="radio"/> あり (塩基: アミノ酸:)
家族歴	<input type="radio"/> あり (本人との関係:) <input type="radio"/> なし
両親の遺伝学的検査	<input type="radio"/> あり (SMN1 コピ-数 父: <input type="radio"/> 2コピ- <input type="radio"/> 1コピ-, 母 <input type="radio"/> 2コピ- <input type="radio"/> 1コピ-) <input type="radio"/> なし
病型: 最高到達運動機能	○未予定 (I a型) ○予定 (I b型) ○覆返り ○坐位保持 (生後8か月以降で可能) (II a型) ○坐位保持 (生後8か月未満で可能) (II b型) ○補助有立位 ○両手両膝で這う ○補助有歩行 ○支えなしで立位を保てる ○自力歩行 (III a型) ○自力階段昇降 (III b型) ○成人発症 (IV型) <input checked="" type="radio"/> 発症していない
人種	詳細:
SMAの診察を受けているかかりつけ病院	<input type="radio"/> あり (病院名:) <input type="radio"/> なし
他のデータベース登録の有無	<input type="radio"/> あり (データベース名:) <input type="radio"/> なし
SMAに由来しない合併疾患	<input type="radio"/> あり (詳細:) <input type="radio"/> なし
線維索性収縮	手指: <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 舌: <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし
深部腱反射	PTR(/) ATR(/) 上肢腱反射(/)
血液検査 (最近1年での最高値)	CK値()U/L 血清クレアチニン値()mg/dl
車いす使用	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし
知的障害	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし
心機能障害	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし
呼吸機能 (%FVC)	機能低下 <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし %FVC () % <input type="radio"/> 実施せず 測定日: 年 月 日
人工呼吸器の使用	<input type="checkbox"/> カフアシスト (開始日: 年 月 日) 使用状況: <input type="radio"/> 1日中 <input type="radio"/> 夜間のみ <input type="radio"/> 随時 <input type="checkbox"/> 鼻マスク (開始日: 年 月 日) 使用状況: <input type="radio"/> 1日中 <input type="radio"/> 夜間のみ <input type="radio"/> 随時 <input type="checkbox"/> 気管内挿管 (開始日: 年 月 日) 使用状況: <input type="radio"/> 1日中 <input type="radio"/> 夜間のみ <input type="radio"/> 随時 <input type="checkbox"/> 気管切開 (開始日: 年 月 日) 使用状況: <input type="radio"/> 1日中 <input type="radio"/> 夜間のみ <input type="radio"/> 随時
制疔	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 手術: <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし (初回手術日: 年 月 日)

臨床情報登録書 主治医記入版

2023.11

栄養評価	経口以外の栄養: <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> 経管栄養: 開始日 年 月 日 <input type="radio"/> なし <input type="radio"/> 再獲: 開始日 年 月 日
	カロリー量: kcal
CMAP(複合筋活動電位)	Oulnar (尺骨神経) () mv 測定日: 年 月 日 Omedian (正中神経) () mv 測定日: 年 月 日 Operoneal (腓骨神経) () mv 測定日: 年 月 日 Otibial (脛骨神経) () mv 測定日: 年 月 日 <input type="radio"/> 未実施
運動機能評価	発達マイルストーン: 点 実施日: 年 月 日 CHOP-INTEND: 点 実施日: 年 月 日 HINE2: 点 実施日: 年 月 日 HFMSSE: 点 実施日: 年 月 日 RULM: 点 実施日: 年 月 日 6分間歩行: メートル 実施日: 年 月 日 その他 () 点 実施日: 年 月 日
現在の運動機能 (1つ選択)	<input type="radio"/> 未予定 <input type="radio"/> 予定 <input type="radio"/> 覆返り <input type="radio"/> 坐位保持 <input type="radio"/> 補助有立位 <input type="radio"/> 両手両膝で這う <input type="radio"/> 補助有歩行 <input type="radio"/> 支えなしで立位を保てる <input type="radio"/> 自力歩行 <input type="radio"/> 手すり階段昇降 <input type="radio"/> 自力階段昇降 <input type="radio"/> その場でジャンプ <input checked="" type="radio"/> 発症していない
他の合併症等の診療・治療のための受診	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
オナセム/ゲンアベリルボベク (ソルゲンスマ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 日付、量: 年 月 日 ml 有効性: <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 副作用: <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
スニセルセン (スピララ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし <input type="radio"/> 乳児型として <input type="radio"/> 非乳児型として 開始日、量: 年 月 日 mg 有効性: <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 中止日: 年 月 日 中止理由: ()
リスティアラム (エアリスティ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 開始日、量: 年 月 日 ml 有効性: <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 中止日: 年 月 日 中止理由: ()
その他の併用薬 1	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
その他の併用薬 2	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
このデータは原情報に忠実に記入されており、医師の確認の下に作成されたものであることを証明します。	
医師署名 (自署)	記入日 西暦 年 月 日
所属	
住所〒	電話 - -
メールアドレス	@

資料4. 脊髄性筋萎縮症の診療体制に関する調査票

脊髄性筋萎縮症の診療体制に関する調査

日本小児神経学会 脊髄性筋萎縮症マスキング・ワーキンググループ
(*ウェブアンケート項目を列挙)

回答者について

- 基本情報（氏名，所属機関，診療科，電話番号，メールアドレス）
- 日本小児神経学会専門医資格の有無
- 所属機関における日本小児神経学会専門医在籍の有無
- 所属機関の所在地（都道府県）
- 所属機関で SMA 患者を診療する可能性の有無

SMA 新生児マスキング（SMA_NBS）の実施状況について

- 現行スクリーニングの事業実施主体（都道府県または政令市）
- SMA_NBS の事業実施主体：
 - 現行スクリーニングと同じ
 - 大学等が研究として実施
 - 地域の産科婦人科医会や医師会など
 - 未定／不明／その他
- 所属自治体での SMA_NBS 実施状況
 - 全分娩施設で実施可能
 - 一部の分娩施設で実施可能
 - 実施していない
 - 実施していないが検討中
- 所属自治体での SMA_NBS の検査費用（採血料を除く）
 - 全額公費
 - 一部公費
 - 研究費
 - 全額自費（保護者負担）
 - 未定／不明
- SMA_NBS 検体の検査機関
 - 予防医学協会
 - 公衆衛生協会
 - CReARID
 - 民間検査会社
 - 病院内検査室
 - 協議会などの社団法人
 - 都道府県関連の検査機関
 - 先行している近隣の都道府県と共同実施
 - 不明／その他

SMA_NBS 陽性時の対応（*未実施なら公費化された場合の予定を回答）

- ・ 精査・治療の受け入れ先（または相談先）が決まっているか
決まっている
決まっていない：該当施設は限られているので困らない
決まっていない：分娩施設の産科医／小児科医が探す必要がある
わからない
- ・ 確定診断のための精査（遺伝学的検査）
自施設で実施（検査会社等への外注も含む）
他施設で実施
不明

確定検査：自施設で実施する場合

- ・ 担当者名，電話番号
- ・ 陽性確定の方法
検査実施機関のみで判断
専門家が SMA_NBS 検体検査機関と相談して対応（担当者名： ）
不明
- ・ 自施設で可能な検査（検査会社等への外注も含む）
SMN1 コピー数
SMN2 コピー数
AAV9 抗体価
SMN1 変異解析
神経伝導検査（CMAP）
不明
- ・ 確定診断（遺伝学的検査）の結果は採血後何日目に返却されるか
- ・ 遺伝学的検査で診断が確定した場合、結果説明・遺伝カウンセリングなどに要する時間数

確定検査：他施設で実施する場合

- ・ 依頼先施設（名称： ／不明）
- ・ 他施設で実施する理由

SMA の診療体制

- ・ 所属自治体（都道府県，政令市）で患者が発生した場合の診療担当機関
自治体内の医療機関
他自治体の医療機関に紹介
未定／わからない

- ・ 所属医療機関で SMA の治療（ゾルゲンスマ，スピラザ，エブリスディ）を実施しているか
実施している
今後実施予定 → 理由と開始時期の目安
実施予定なし
未定

SMA の診療実績

- ・ 年度別診療実績（2020～2023）
SMA_NBS 陽性例数
SMA_NBS 陽性 → 罹患確定例数
SMA_NBS 未受検の罹患確定例数
- ・ 発症者に対する治療実施例数と内数（SMA_NBS 陽性／陰性／未受検）
ゾルゲンスマ
スピラザ
エブリスディ
- ・ 未発症者に対する治療実施例数
ゾルゲンスマ
スピラザ
- ・ 治療を実施した未発症者の診断経緯
SMA_NBS 陽性
同胞の病歴（SMA_NBS 以外の方法で診断）
その他
- ・ 治療を行わずに経過観察している未発症例数

SMA の遺伝カウンセリング

- ・ 実施施設
自施設で可能
他施設に依頼
- ・ 自施設で可能な場合
担当者名，資格の有無（臨床遺伝専門医，認定遺伝カウンセラー）
待機期間
実施のタイミング（複数選択可）
SMA_NBS 実施前
精査（遺伝学的検査）実施前
遺伝学的検査による診断確定時
遺伝子治療実施前
遺伝子治療実施後
治療後の経過観察中
遺伝カウンセリングの内容（自由記載）

SMA 罹患確定例に対する治療（実施しているか、今後実施予定がある場合）

- ・ 治療責任医師名
- ・ その他の治療担当医師名
- ・ 実施する治療
 - ゾルゲンスマ
 - スピラザ
 - エブリスディ

ゾルゲンスマによる治療（実施しているか、今後実施予定がある場合）

- ・ 製造販売業者による適正使用に関する講習を修了した医師の有無
- ・ 保管，調製，運搬，投与，廃棄に係る適切な設備の有無
- ・ 重篤な有害事象に際して、24 時間診療体制下で入院治療が可能か
- ・ 再生医療等製品に関する情報管理担当者の配置の有無

重篤な有害事象発生時の対応

- ・ 肝障害に対して：2 歳未満児の血漿交換や持続血液濾過透析を含む集中治療の可否
 - 自施設で実施可能
 - 連携施設で対応 → 施設名，事前承諾の有無
 - 不明
- ・ 血栓性微小血管症や腎障害に対して：2 歳未満児の血漿交換や持続血液濾過透析を含む集中治療の可否
 - 自施設で実施可能
 - 連携施設で対応 → 施設名，事前承諾の有無
 - 不明
- ・ その他に想定する有害事象の有無
 - ある → 自施設対応可能／連携施設で対応／不明

外部からの患者の受け入れ

- ・ 所属自治体外の SMA_NBS で発見された罹患確定例の治療依頼
 - 受け入れる
 - 受け入れは難しい
 - 未定／不明
- ・ 所属自治体外の SMA_NBS 陽性例の両親への対応依頼（相談，遺伝カウンセリング）
 - 受け入れる
 - 受け入れは難しい
 - 未定／不明
- ・ 上記 2 問とも「受け入れる」場合、学会 HP 等の検索システムに施設名・連絡先の掲載可否

治療後のフォローアップ

- ・ 診察頻度

- ・ 評価内容
 - 運動機能評価
 - 電気生理学的評価 (CMAP)
 - 小児の発達全般 (身長・体重・二次性徴等の身体的発達, 精神発達等)
 - 遺伝学的なフォローアップ (遺伝カウンセリング)
 - 不明/未定

- ・ 他施設に依頼する場合 → 施設名 :

- ・ リハビリテーション
 - 自施設で可能
 - 他施設に依頼 → 施設名 :
 - 不明

- ・ 小児専門の理学療法士の有無

- ・ リハビリテーションの担当者名

SMA に対する新生児スクリーニングや治療実施に関する課題・提案・質問等 (自由記載)

資料5. 各都道府県の実態調査 分担者・協力者リスト

担当地域ブロック	担当自治体	分担者/協力者	氏名	所属	備考
北海道	北海道	分担	田中藤樹	北海道医療センター	LSD/ALD NBS WG メンバー
東北(1)	秋田県	分担	野口篤子	秋田大学	
	青森県	協力	八木弘子	弘前大学	
	岩手県	協力	和田泰格	岩手医科大学	
東北(2)	宮城県	分担	和田陽一	東北大学	
	山形県	協力	村中あかり	山形大学	
	福島県	協力	市野井那津子	東北大学	
甲信越	新潟県	分担	入月浩美	新潟大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
	長野県	協力	長崎啓祐	長野県立こども病院	
	山梨県	協力	齋藤朋洋	山梨県立中央病院	
北関東	群馬県	分担	大澤好充	群馬大学	
	栃木県	協力	山形崇倫	自治医科大学	当班研究分担者
	茨城県	協力	岩淵敦	筑波大学	
首都圏	埼玉県	分担	味原さや香	埼玉医科大学	
	千葉県	協力	村山圭	順天堂大学/千葉県こども病院	
	東京都	分担	石毛美夏	日本大学	
		協力	室谷浩二	神奈川県立こども医療センター	
		協力	右田王介	聖マリアンナ医科大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
東海・北陸(1)	愛知県	分担	中島葉子	藤田医科大学	
	静岡県	協力	福田冬季子	浜松医科大学	
東海・北陸(2)	岐阜県	分担	笹井英雄	岐阜大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
	三重県	協力	米川貴博	三重大学	
	富山県	協力	田村賢太郎	富山大学	
	石川県	協力	岡島道子	金沢大学	
	福井県	協力	湯浅光織	福井大学	当班研究分担者
近畿(1)	京都府	分担	李知子	兵庫医科大学	
	滋賀県	協力	井上賢治	滋賀医科大学	
	奈良県	協力	長谷川真理	奈良県立医科大学	
	和歌山県	協力	利光充彦	和歌山県立医科大学	
近畿(2)	兵庫県	分担	坊亮輔	神戸大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
	大阪府	協力	濱崎考史	大阪公立大学	当班研究分担者 LSD/ALD NBS WG メンバー
中国	広島県	分担	香川礼子	広島大学	
	岡山県	協力	吉本順子	岡山大学	
	鳥取県	協力	難波範行	鳥取大学	
	島根県	協力	小林弘典	島根大学	当班研究分担者
	山口県	協力	守分正	岩国医療センター	
四国	愛媛県	分担	濱田淳平	愛媛大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
	香川県	協力	岩瀬孝志	香川大学	
	徳島県	協力	小谷裕美子	徳島大学	
	高知県	協力	荒木まり子	高知大学	
九州(1)	福岡県	分担	井上貴仁	福岡大学	LSD/ALD NBS WG メンバー
	熊本県	協力	中村公俊	熊本大学	当班研究分担者 LSD/ALD NBS WG メンバー
	佐賀県	協力	垣内俊彦	佐賀大学	
	長崎県	協力	伊達木澄人	長崎大学	
九州(2)/沖縄県	宮崎県	分担	澤田浩武	宮崎大学	
	大分県	協力	井原健二	大分大学	
	鹿児島県	協力	丸山慎介	鹿児島大学	
	沖縄県	協力	知念安紹	琉球大学	当班研究分担者