

2023年4月3日

## 拡大新生児スクリーニング対象者数を大幅に拡大

～埼玉医大、群馬大などと共同で検査体制の確立に貢献～

埼玉医科大学ゲノム医療科/希少遺伝性疾患先進ゲノム医療開発寄附研究部門の大竹明特任教授、奥山虎之特任教授は、群馬県でより多くの疾患を対象とした**拡大新生児スクリーニング**を持続的に実施するために、群馬大学、群馬県、千葉県こども病院らと共同で、拡大新生児スクリーニング検査の体制確立に貢献しました。

### 1. 本件のポイント

- 新生児マス・スクリーニングとは、治療可能で、かつ放置すれば心身障害を引き起こす病気を持っている子どもに対し早期発見・早期治療を行い、障害の発生予防を目的とする検査。今回の**拡大新生児スクリーニング**は、検査対象を現行よりさらに拡大して行うもの。
- 群馬県内分娩取扱施設宛に、「拡大スクリーニング実施機関の周知を促す通達」が行われ、各施設での拡大スクリーニング導入が促された。4月1日から、群馬県の多くの分娩取扱施設で、拡大新生児スクリーニングが開始予定。
- 拡大新生児スクリーニング参加施設の増加と各施設内での受検者数の増加を実現し、**治療の進歩で救えるようになった子どもの命や人生を一人でも多く拾い上げて守ることが重要。**

### 新規スクリーニング対象候補の疾患の検査・治療法（\*は CReARID で採用）

疾患	スクリーニング検査法	治療法
各種のライソゾーム病 ゴースェ病 ファブリー病* ポンペ病*	濾紙血酵素活性	酵素補充、基質合成抑制薬、化学シャペロン
		酵素補充、化学シャペロン
		酵素補充(乳児型では生後可及的早期に)
ムコ多糖症 (MPS) I 型* II 型* IVA 型* VI 型*	濾紙血酵素活性 ムコ多糖体測定	酵素補充、造血幹細胞移植 酵素補充(脳内到達型製剤)、造血幹細胞移植 酵素補充 酵素補充
副腎白質ジストロフィー (ALD) *	C26 : 0-lyso- ホスファチジルコリン	大脳型 : 造血幹細胞移植(発症後直ちに)
原発性免疫不全 (PMD) *	TREC、KREC、 定量 PCR/蛍光法	SCID : 造血幹細胞移植(初感染前に) B 細胞系 : γ-グロブリン補充等
先天性サイトメガロウイルス (cCMV) 感染症	濾紙尿ウイルス DNA 定量 PCR	難聴・発達遅延への早期介入 抗ウイルス薬
脊髄性筋萎縮症 (SMA) *	SMN1、SMN2 遺伝子 コピー数定量 PCR	アンチセンス核酸薬、遺伝子治療 (乳児型では生後可及的早期に)

## 2. 本件の概要

小児の病気の中には、生まれてすぐには気づかれないが、成長するにつれて重い障害が明らかになるような疾患があり、この中には新生児期に発見し治療を開始することにより発症を予防できる疾患があります。日本ではこのような 20 の疾患を対象に新生児マス・スクリーニングを行っています。しかし、早期診断・早期治療が望ましい疾患はそれだけではありません。

拡大新生児スクリーニングは、新生児マス・スクリーニングの対象になっていない疾患で、早期診断・早期治療により患者さんの予後を明らかに改善できる疾患を対象に、有料検査として行います。

この度、群馬県ではより多くの疾患を対象とした拡大新生児スクリーニングを持続的に実施するために、群馬大学大学院医学系研究科小児科学講座の津義晃助教が主導し、群馬県先天性代謝異常等検査検討会議、群馬県産婦人科医会、小児科医会の協力の下に、群馬県生活こども部児童福祉・青少年課長より、県内分娩取扱施設宛に「先天性代謝異常等検査における拡大スクリーニング実施機関の周知」を促す通達が令和 5 年 1 月 6 日に行われました。

通達には、拡大新生児スクリーニング検査機関の資料が添付され、現時点で対象疾患が最多である「**一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会：CReARID**」を選択する分娩取扱施設が最多であり、各施設での拡大スクリーニング導入が促されました。その動きに呼応し、群馬県の多くの分娩取扱施設で、4 月 1 日から拡大新生児スクリーニングが開始予定となっています。

CReARID は、埼玉医科大学ゲノム医療科/希少遺伝性疾患先進ゲノム医療開発寄附研究部門の大竹明特任教授、奥山虎之特任教授が千葉県こども病院の村山圭部長と共に立ち上げ、2018 年 2 月より拡大新生児スクリーニングを行ってきました。CReARID ではライソゾーム病 6 疾患、重症複合免疫不全症 (SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、副腎白質ジストロフィーの 9 疾患を対象として、開始以来 5 年間で埼玉県、千葉県を中心とする 58 病院の出生患者合計 66,571 人を対象にスクリーニングを行ない、12 人の患者さんを発見しその早期治療に貢献しています。

救うことのできる患者さんの数を一刻も早く増やすためにも、そして受けることのできる方とできない方の差別をなくすためにも、今後一層の拡大新生児スクリーニングの広がりが期待されます。

## 3. 関連リンク

一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会：CReARID

<http://www.crearid.or.jp/>

埼玉医科大学ゲノム医療科

<http://www.saitama-med.ac.jp/hospital/division/94genome/index.html>

## 【本件に関するお問合せ先】

埼玉医科大学 ゲノム医療科 希少遺伝性疾患先進ゲノム医療開発寄附研究部門

特任教授 大竹 明(おおたけ あきら)

群馬大学大学院医学系研究科 小児科学講座 助教 大津 義晃(おおつ よしあき)

## 【取材に関するお問合せ先】

埼玉医科大学 広報室

TEL : 049-276-2125

FAX : 049-276-2086

E-MAIL : koho@saitama-med.ac.jp

群馬大学昭和地区事務部総務課法規・広報係

TEL : 027-220-7895

FAX : 027-220-7720

E-MAIL : m-koho@jimu.gunma-u.ac.jp

尚、埼玉医科大学と群馬大学は令和4年11月、埼玉県、群馬県、また両県医師会などと共同で、両県の将来の地域医療に貢献できる医療人を育成するため、総合の連携・協力を目的とした協定を締結いたしました。

埼玉医科大学および群馬大学は本協定を通じ、将来、地域に貢献する医療人を育成するべく、県、医師会、また県下医療機関と連携し、地域を基軸として地域医療の現状を学ぶこと、将来地域医療の中で必要となるがん医療、難病医療、遺伝医療などに入学早期から触れること、地域の医療機関における体験実習を拡充すること、感染症医療、コモンディジーズの診療を含む総合診療に関する教育を推進することを目指しています。

令和4年度文部科学省ポストコロナ時代の医療人材養成拠点形成事業選定

**埼玉・群馬の健康と医療を支える未来医療人の育成**

<https://sgmirai.jp/>