

P-009

長崎県における拡大新生児スクリーニングの実態と有効性に関する研究

伊達木澄人^{1,2)}、川村 遥²⁾、本川未都里²⁾、
阿南 健児³⁾、森内 浩幸^{1,2)}

¹⁾長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科、

²⁾長崎大学病院 小児科、³⁾長崎県健康事業団

【はじめに】近年、早期診断・治療が有効な一部の疾患において、新生児スクリーニング (newborn screening, NBS) 対象疾患を拡大する動きが全国的に広がっている。長崎県では脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症、ライソゾーム病5疾患（ポンペ病、ファブリー病、ゴーシエ病、ムコ多糖症1・2型）を対象として、2022年7月から家族負担の拡大NBSを開始した。【目的】長崎県における拡大NBSの実態、有効性を明らかにする。【方法】2022年7月～2024年12月の期間中の受検率の推移、要精査となった症例の転帰、検査結果、治療内容についてのデータを解析機関である長崎県健康事業団、県下精密医療機関より収集した。本研究は長崎大学病院倫理審査委員会の承認の元に行なった（許可番号23032002）。【結果】期間中の受検率は、平均91.3%であり、年々上昇傾向にあった（2022年度86.4%、2023年度92.9%、2024年度94.8%）。上記期間中の精密検査数はポンペ病17件、ファブリー病12件、ムコ多糖症2型17件、原発性免疫不全症29件であった。診断確定は、ファブリー病10件（遅発型）、ムコ多糖症2型1件、原発性免疫不全症2件（X連鎖性B細胞欠損症1件、22q11.2欠失症候群1件）であった。このうちムコ多糖症2型、B細胞欠損症症例に対しては、それぞれ経静脈的・脳室内酵素補充療法、ガンマグロブリン定期補充を速やかに開始することができた。TRECで要精査となった児の62.5%（15/24例）は早産児であった。上記期間中、拡大NBSでは異常はなかったものの、*SMN1*遺伝子の全欠失および部分欠失の複合ヘテロ接合体の脊髄性筋萎縮症症例が発生した。【考察・結論】長崎県では従来のスクリーニング実施体制を活用と継続的な啓発活動により、高い拡大NBSの受検率を維持できている。実証事業参加に伴い、更なる受検率向上が期待される。ムコ多糖症2型、B細胞欠損症の2症例が発症前に診断、医療介入に繋げることができたことは、本NBSの有効性を示唆するものである。脊髄性筋萎縮症の早期診断治療介入のためには、スクリーニング正常であっても本症を否定できないことを一般小児科医に十分に啓発することが重要である。