

先天代謝異常症を含む拡大新生児スクリーニングの重要性と課題

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2022-03-04 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 濱田, 淳平, 江口, 真理子, 杉山, 隆 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10271/00003975

第 45 回日本女性栄養・代謝学会学術集会

<特別発言>

先天代謝異常症を含む拡大新生児スクリーニングの重要性と課題

1 愛媛大学大学院医学系研究科小児科学、2 愛媛大学大学院医学系研究科産科婦人科学

濱田 淳平

江口真理子 1、杉山 隆 2

新生児スクリーニング対象疾患の満たすべき要件として、①発症する前に見つかる病気、②放置すると重大な障がいを起こす病気、③治療法がある病気などが挙げられる。近年、検査・治療技術の進歩により、これらの要件を満たし、早期発見・早期治療が可能となった遺伝性難病を対象とした、拡大新生児スクリーニングが注目されている。愛媛県では、県内分娩取り扱い施設全 29 施設と連携して、先天代謝異常症であるライソゾーム病 5 疾患(ムコ多糖症 I・II 型、ゴーシェ病、ポンペ病、ファブリー病)の他に、脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)を加えた計 7 疾患について、拡大新生児スクリーニング検査実施体制を整備し、2021 年 10 月 1 日開始に向けて準備中である。ライソゾーム病は、臨床診断が非常に難しいが故に、新生児がスクリーニングで発見されることで、家族内に今まで原因不明とされていた診断未確定者が診断確定に至ったり、発症前に発見し得る可能性もあり、家族にとっても非常に有益となると考えている。SMA は重症型の場合、人工呼吸器を生涯余儀なくされていたが、単回治療で終了する遺伝子治療薬が登場し、スクリーニングにより早期治療開始できた場合、正常範囲の運動発達を示す症例が報告されている。SCID は、2020 年 10 月に生ワクチンであるロタウイルスワクチンが定期接種化され、SCID の診断前に接種されることによる、ワクチン株由来の重症ロタウイルス腸炎の発症も懸念されており、スクリーニングの必要性について意識が高まりつつある。拡大新生児スクリーニングは、有料検査であること、偽陽性・偽陰性が起こり得ること、スクリーニングで発見された児の治療開始時期の判断に迷うケースがあることなど、解決すべき課題はあるが、中四国地方において先行して開始する立場として、データの蓄積により精度管理を向上させ、スクリーニングの有用性を示すことが責務と考えている。