

公益財団法人ちば県民保健予防財団は、**脊髄性筋萎縮症（SMA）患者の早期発見・早期治療を実現するために、全国に先駆けて2020年度から、千葉県内の新生児を対象に、SMA検査を実施しています。**

この度、この事業でSMA患者2例が発見され、生後1か月前後の早い段階での遺伝子治療につながりました。高い治療効果が期待されます。

1. 脊髄性筋萎縮症（SMA : spinal muscular atrophy）について

SMAは、治療をしなければ乳児期に運動発達が止まり、哺乳や食べ物の飲み込み、呼吸ができなくなり、死亡する難病です。遺伝子の変化が原因であり、頻度は、1万人から2万人に1人といわれています。

最近、画期的な治療法が開発され、発症する前に治療を開始すれば、正常な運動発達が可能となりました。しかし、発症後では効果が限られるため、早期発見・早期治療が極めて重要です。

2. SMA検査の現状と当財団の取り組み

SMA検査は、世界的には、台湾、米国を筆頭として、既に、新生児スクリーニング（NBS : newborn screening）^注として実施されており、その有効性が確認されています。しかし、**日本では、SMAは公費負担のNBSの対象疾患ではなく、多くの新生児がこの検査を受けていません。**

公益財団法人ちば県民保健予防財団（当財団）では、調査研究センター長、羽田 明が中心となり、全国に先駆けて2020年度から、**千葉県内の新生児を対象に、NBSにSMA検査を追加する事業を開始しました。**その後、当財団に続いて検査の導入地域が増加していますが、まだ半数以上の都道府県では実施されていません。これまで検査導入により、全国で10例以上の患者が発見されています（今回の2例を含む）。

新生児マススクリーニング（NBS）

すべての新生児を対象に公費負担にて行われています



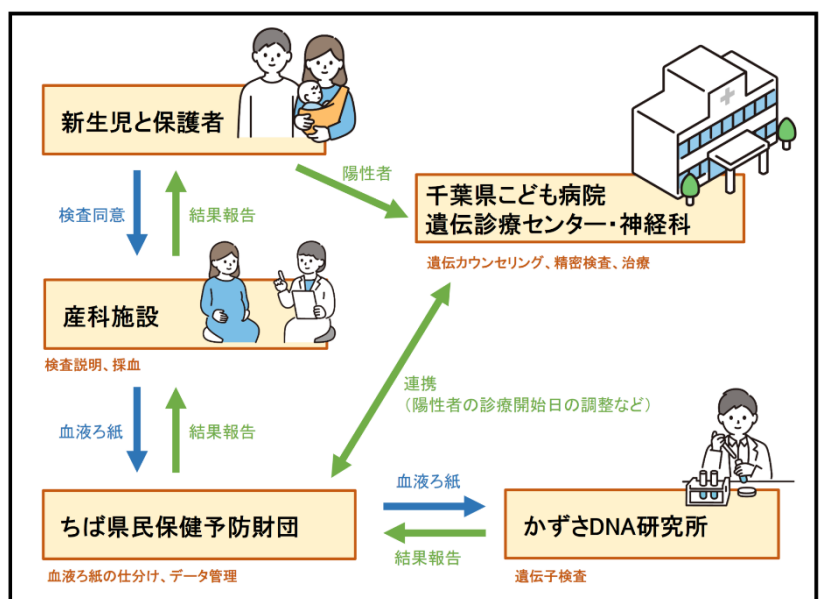
脊髄性筋萎縮症検査（SMA検査）

当財団で独自に追加した検査です

3. 千葉県内でのSMA検査の流れ

まず、産科施設で保護者に検査の説明が行われ、検査の希望を伺います。千葉県では、この検査のために従来のNBSの血液ろ紙の一部が利用されているため、**追加の採血なしでSMA検査を実施することができます。**血液ろ紙は、産科施設から当財団に送られ、SMA検査のために一部が切り取られ、かずさDNA研究所に送られます。検査は、かずさDNA研究所で実施され、結果は、当財団、産科施設を通して、保護者に報告されます。検査結果が陽性であった場合には、即座に保護者に連絡され、精密検査および治療のため、千葉県こども病院が紹介されます。

千葉県では、当財団を中心に、産科施設、かずさDNA研究所、千葉県こども病院の協力の下、早期発見から早期治療までの体制が確立しています。



4. コメント（公益財団法人ちば県民保健予防財団 調査研究センター長 羽田 明）

これまで SMA は治療法がなく、徐々に筋力が衰えていくのを見守るしかありませんでした。私も、小児科医の一人として SMA 患者に対応し、成す術がないことに悔しい思いをしてきました。近年、遺伝子治療などの画期的な治療法が見つかり、SMA は、早期発見・早期治療により、正常な発達が期待できるようになりました。「新しい治療法により救われる子どもを増やしたい」、これが、私どもが本事業を開始した動機です。

SMA 検査を NBS として実施するためには、様々な課題がありました。まず、新生児の身体的な負担を最小限にすることです。当財団は、千葉県内の公費助成対象の NBS 検査を担っているため、千葉県内で生まれた新生児の血液ろ紙が、当財団に送られてきています。公費助成対象の NBS の実施主体は千葉県および千葉市であるため、両者から、血液ろ紙の一部（残余検体）を SMA 検査に利用する承諾を得ました。その結果、新たな採血なしで、この検査が実施できています。千葉県以外の地域では、このような残余検体の利用が認められず、新たな採血を要するところもあります。二つ目の課題は、検査体制の確立です。SMA 検査を NBS として実施するためには、日々送られてくる多くの検体を正確に検査する必要があります。千葉県には、遺伝子検査の実績のあるかずさ DNA 研究所あり、検査体制を確立することができました。最後の課題は、治療体制の確立です。どれだけ、患者を発見しても、適切な治療につなげることができなければ、検査の意義はありません。治療については、千葉県子ども病院の全面的な協力により、患者が発見されると、数日中に診療できる体制ができています。この度、患者が発見され、早期に治療を開始できたことを、大変喜ばしく思っています。

本検査は、2020 年度は、研究助成を受け、無料で実施されましたが、2021 年度からは有料で実施しています。その結果、2020 年度には 90%を超えていた受検率が、2021 年度以降は、40%程度に低下しています。受検率を上げ、早期発見・早期治療を行うことが、障がいを防ぐ唯一の方法です。既に、熊本県は、SMA 検査の公費助成を実施しています。受検率向上ためには、SMA の知識を普及させるとともに、国や県からの支援が望まれます。

5. 用語の説明

注) 新生児スクリーニング (NBS : newborn screening) : 知らずに放置すると、様々な障がいが発生する可能性のある生まれつきの病気（先天代謝異常等）を、新生児のうちに見つけて、対策を講じる事業です。生後 4~6 日のすべての新生児が対象となります。SMA は、公費負担の NBS の対象疾患に含まれておらず、一部の地域において、自費で希望者のみに実施されています。

【お問い合わせ】

公益財団法人ちば県民保健予防財団
調査研究センター センター長 羽田 明（はた あきら）
電話：043-246-8606
E-mail: a-hata@kenko-chiba.or.jp

【広報に関するお問い合わせ】

公益財団法人ちば県民保健予防財団
調査研究センター 調査研究部 調査分析課
電話：043-246-8606