



第50回日本マススクリーニング学会学術集会
The 50th Japanese Society for Neonatal Screening

ランチョンセミナー1

脊髄性筋萎縮症の 新生児スクリーニングの 実際と課題

座長

兵庫医科大学 小児科学 主任教授

竹島 泰弘 先生

演者

大阪母子医療センター 小児神経科 副部長

木水 友一 先生

日時

2023年8月25日(金) 12:15~13:15

会場

第1会場(新潟グランドホテル 3F 悠久A)

〒951-8052 新潟市中央区下大川前3ノ町2230番地

聴講整理券(お弁当引換券)オンライン予約を実施いたします。
ランチョンセミナーに参加をご希望される方は事前申込をお願いいたします。
※整理券はセミナー開始5分後、無効となります。
詳細は学会ホームページをご確認ください。

共催

第50回日本マススクリーニング学会学術集会/
中外製薬株式会社

脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの実際と課題

Our experiences and issues of newborn screening for spinal muscular atrophy

木水 友一 (Tomokazu Kimizu)

大阪母子医療センター 小児神経科 副部長

(Department of Pediatric Neurology, Osaka Women's and Children's Hospital)

略歴

2007年 近畿大学医学部 卒
2007年 大阪大学医学部附属病院 初期研修(2年)
2009年 大阪大学医学部小児科 入局
2009年 市立豊中病院 小児科 後期研修(3年)
2012年 大阪府立母子保健総合医療センター小児神経科(3年)
2015年 静岡てんかん神経医療センター小児科(2年)

2017年 大阪母子医療センター 小児神経科 医長
2023年～現在 大阪母子医療センター 小児神経科 副部長

資格

小児科専門医、小児神経専門医、てんかん専門医
小慢・指定難病に関する委員会 脊髄性筋萎縮症マススクリーニング WG 委員

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA) は新たな新生児スクリーニング (newborn screening: NBS) の対象疾患の一つであり、すでに国内の複数自治体で拡大NBS (大半が自費検査) として実施されている。SMAは進行性の神経筋疾患であるが、2017年以降に有効な治療薬が市販され疾患予後の改善が期待できるようになった。その有効性は早期治療により高まることが知られており、SMA-NBSが早期診断治療を実現するために有用と考えられる。SMA-NBS検査はろ紙血検体からDNAを抽出し real-time PCR法により責任遺伝子である survival motor neuron 1 (SMN1) 遺伝子の欠失の有無を検出する遺伝学的な検査であるが、倫理的観点からも検討され、十分な体制整備のもとNBSとして実施することが認められている。偽陽性率は海外の報告から 1/200,000以下と推定される。大阪母子医療センターは小児周産期総合医療センターであるとともにNBS検査センターとしての機能を持ち、2020年8月から拡大NBS事業を開始している。2021年2月からはSMA-NBSを追加し現在までに約8万検体(3000検体/月)の検査を実施しているが偽陽性はない。陽性例は1例で、日齢19に遺伝子検査でSMAと確定診断し、日齢21に治療を開始できた。治療後の副作用を認めず順調に経過し将来寝たきりが予想される症例が独歩獲得を期待できる状況にある。SMA-NBSの課題には、比較的軽症が予想される症例に対する治療方針、重症例のための検査体制のさらなる迅速化、適切な治療を実施し手厚いフォローアップを実現するための診療体制の整備、患者登録システムの確立等がある。有効な治療薬があり、それが早期治療により効果が増大することが明らかとなっている現在において、まず我々が第一に考えることはSMA患者の予後改善を目指すことであり、その有力な方法論の一つがSMA-NBSと考える。解決すべき課題は複数あるが、十分な検査体制、診療体制を構築すればSMA-NBSは実施可能である。国内の一部の地域では公費負担となっているが、できるだけ多くの新生児に恩恵があるためにすべての地域での公費化を目指すべきであり、その働きかけも重要な課題と考える。