

令和2年5月1日

新生児マススクリーニングに脊髄性筋萎縮症(SMA)を追加する試験研究を開始  
～わが国では千葉県が自治体(県)単位では先陣を切って実施～

公益財団法人ちば県民保健予防財団，千葉県こども病院，公益財団法人かずさ DNA 研究所は，令和2年5月から，千葉県内で出生した新生児を対象として，新生児マススクリーニング検査に脊髄性筋萎縮症(SMA)検査を追加する試験研究を開始します。

SMAは，乳児期に運動発達がとまり，哺乳や食べ物の飲み込み，呼吸ができなくなり，死亡する，遺伝子の変化が原因である病気です。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です。しかし，発症後ではその効果が限られますので，出生後，可能な限り早期に遺伝子診断をして治療を開始することが極めて重要です。台湾，米国では，既に新生児に対して SMA 検査を先行して実施しており，その有効性が確認されています。その為，わが国でも新生児マススクリーニングに導入するべきであるとの意見は専門家間で一致しており，今回，千葉県が，わが国の先陣を切って試験研究を始める事になりました。今回の研究で導入が可能で成果が得られることが示されれば，他の都道府県に普及する大きな力となると思われます。

今回，この研究への参加に同意された方の新生児を対象に，新生児マススクリーニング検査(先天性代謝異常症等検査)で使用されたろ紙血の残余検体で SMA の原因となる遺伝子を解析し，診断する試験研究を，一般社団法人日本小児先進治療協議会の研究助成を受けて実施することとなりました。

研究参加機関と実施(検査)期間は下記のとおりです。

- 研究参加機関
  - 公益財団法人ちば県民保健予防財団
  - 公益財団法人かずさ DNA 研究所
  - 千葉県こども病院
- 実施(検査)期間:令和2年5月～令和3年3月31日

【お問い合わせ先】

公益財団法人ちば県民保健予防財団 調査研究部 羽田 明(はたあきら)  
千葉県美浜区新港32-14  
電話:043-246-8606  
mailto:a-hata@kenko-chiba.or.jp