

# ライソゾーム病の 新生児スクリーニング ～米国では～

記録集

米国認定遺伝カウンセラー  
ドーン・レイニー氏に聞く



出席

原田 久生 氏

HARADA Hisao

日本ライソゾーム病患者家族会協議会 代表理事(会長) /  
全国ファブリー病患者と家族の会 会長



岡崎 俊文 氏

OKAZAKI Toshifumi

日本ライソゾーム病患者家族会協議会 副代表理事 /  
全国ボンペ病患者と家族の会 理事長



岡田 利江 氏

OKADA Rie

全国ファブリー病患者と家族の会 副会長



講師

Dawn Laney 氏

ドーン・レイニー

米国エモリー大学、  
米国認定遺伝カウンセラー



米国エモリー大学よりドーン・レイニー(Dawn Laney)氏をお招きして、日本ライソゾーム病患者家族会協議会との座談会を開催しました。

レイニー氏は米国認定遺伝カウンセラーとして、長年にわたって欧米のライソゾーム病患者会との交流をもたれています。

米国では現在、ライソゾーム病の新生児スクリーニングがどのように行われているのか、レイニー氏に伺いました。

開催日：2022年11月25日(金)

会場：熊本ホテルキャッスル

主催：アミカス・セラピューティクス株式会社

この座談会は、ペイシェント・アドボカシー活動の一環として、Patient & Professional Advocacy部門が企画・運営しました。



# ライソゾーム病の 新生児スクリーニング

**Dawn Laney 氏**

ドーン・レイニー

米国エモリー大学、  
米国認定遺伝カウンセラー



## 患者家族からの声が 新生児スクリーニングの実施を後押し

米国でのライソゾーム病の新生児スクリーニングの状況をご紹介します。

新生児スクリーニングとは、出生した新生児が生まれつきの疾患をもっている可能性があるかどうかを調べるために行われる検査です。米国で初めてライソゾーム病の新生児スクリーニングが行われたのは2005年、ニューヨーク州においてでした<sup>1)</sup>。対象はクラッペ病のみでした。

2013年にはミズーリ州において、ポンペ病、ゴーシェ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型の新生児スクリーニングが始まりました<sup>2)</sup>。米国ですべての新生児を対象に複数のライソゾーム病の新生児スクリーニングを行ったのは、ミズーリ州が最初でした。

ニューヨーク州もミズーリ州も、新生児スクリーニングの実施を後押ししたのは患者家族からの声でした。米国ではライソゾーム病の疾患ごとに一つ、あるいは複数の患者支援団体があり、患者家族の要望を州に届けています。

## 50州がそれぞれ独自に 新生児スクリーニングを実施

米国では50州がそれぞれ独自に新生児スクリーニングを実施しており、対象疾患や検査方法は州ごとに異なります。

また、米国の保健福祉省は新生児スクリーニングの実施を推奨する疾患のリストを作成しており、RUSP\*(ラスプ)と呼ばれます。RUSPに記載される疾患は、新生児スクリーニングを行うことの利点や州のスクリーニング能力、有効な治療法の存在などに基づいて選ばれます。RUSPに選ばれるかどうかは各州が行う新生児スクリーニングの対象疾患の判断にも影響を及ぼしますが、RUSPはあくまでも推奨される疾患のリストであり、強制力はありません。

\*: Recommended Uniform Screening Panel

1) Orsini JJ et al. Genet Med. 2016; 18(3): 239-248

2) Hopkins PV et al. J Pediatr. 2015; 166(1): 172-177

3) 米国保健福祉省によるまとめ(<https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/previous-nominations>)より(2023年1月更新)

4) 米国公衆衛生研究所協会による新生児スクリーニング技術支援・評価プログラムのデータベース(<https://www.newsteps.org/>)より(2023年1月27日更新)

## 新生児スクリーニングの実施が 推奨されているライソゾーム病は ポンペ病とムコ多糖症I型・II型

現在、RUSPに記載されているライソゾーム病はポンペ病(2013年～)、ムコ多糖症I型(2015年～)、ムコ多糖症II型(2022年～)の3疾患です<sup>3)</sup>。

米国50州のうち、この3疾患すべてを新生児スクリーニングの対象としているのはイリノイ州とミズーリ州の2州のみです(2023年1月現在<sup>4)</sup>)。疾患別ではポンペ病が37州、ムコ多糖症I型が34州、ムコ多糖症II型が2州で、新生児スクリーニングの対象となっています。一方、3疾患のいずれも新生児スクリーニングの対象となっていない州も13州存在します。

現時点ではRUSPに記載されていないものの、州によっては新生児スクリーニングの対象となっているライソゾーム病もあります。クラッペ病は10州、ファブリー病は7州、ゴーシェ病は6州、ニーマン・ピック病A/B型は2州で、新生児スクリーニングが行われています<sup>4)</sup>。

## ジョージア州ではライソゾーム病3疾患の 新生児スクリーニングを実施

私が勤めるエモリー大学にはライソゾーム病とペルオキシソーム病に特化した疾患センターがあり、専門の医師や遺伝カウンセラー、研究コーディネーターらがチームをつくって患者中心の診療とケア、革新的な研究の推進にあたっています。

エモリー大学のあるジョージア州では2021年9月から、すべての新生児を対象にポンペ病、ムコ多糖症I型、クラッペ病の新生児スクリーニングを始めました。これまでの約1年間で約123,000例の新生児に対して検査を行い、遅発型ポンペ病が4例、乳児型クラッペ病が1例、診断に至っています。ムコ多糖症I型で診断されたケースは、まだありません。

## ファブリー病の新生児スクリーニングは 検討段階

2022年、ジョージア州は、すべての新生児に対するスクリーニングの対象にファブリー病を加えることについて、検討を開始しました。ファブリー病を新生児スクリーニングの対象に追加するうえでは、診断された新生児に対していつから治療を始めるべきか、発症しないこともある女性例をどのようにフォローするか、州内の検査実施体制が整っているかなど、議論しなければならない点が多くあります。その一部は日本の状況とも共通するかもしれませんので、情報を交換できればと思っています。



米国では新生児スクリーニングの実施方法は州ごとに決められているのですが、  
**他の州と連携しているケースはありますか？**

**A.** 例えば人口が少ないモンタナ州は他の州に検体を送って検査していますし、ミネソタ州にあるメイヨークリニックは、他の州の検査も受け付けています。



**A.** 例えばファブリー病では、手足の痛みがあらわれてから治療を始めた場合、症状が改善せず成人以降も持続した痛みに悩まされることがあります。そのため症状があらわれてから速やかに治療を始めることが望ましいのですが、新生児スクリーニングはそれを可能にする取り組みの一つと言えます。

症状が出てから病院を受診し、検査・診断後に治療を受ける通常の流れと比べて、  
**新生児スクリーニングにはどのような利点があるのですか？**

### 質疑応答

## レイニー氏に聞きました

講演後、日本のライソゾーム病患者家族会協議会の皆様からレイニー氏に、さまざまな質問が投げかけられました。

**スクリーニング検査は無償で行われているのでしょうか？**

**A.** 費用負担も州によって異なります。ジョージア州では、メディケイドと呼ばれる州の医療保険からスクリーニング検査費用が支払われています。



**米国ではライソゾーム病の疾患ごとに患者支援団体があるということですが、どのような活動をしているのでしょうか？**

**A.** 団体によって異なるかもしれませんが、基本的には患者さんに寄り添い、治療などがうまく進むように補助する役割を担っています。新生児スクリーニングでわが子が陽性と判定された家族に向けた情報を、ウェブサイトやフェイスブックで発信している団体もあります。

日本は南北に長く、北部の気温が低い地域ではファブリー病の代表的な症状である**発汗低下**が気付かれにくいとされています。  
**米国ではどうですか？**

**A.** 地域の寒暖差が大きいのは米国も同様です。確かに寒い地域では発汗低下が気付かれにくいですが、一方で、冷たいものをもったときに痛みを感じるという訴えからファブリー病の診断に至るケースもあるようです。



## 座談会を終えて

最後に、今回の座談会を終えてどのような感想をもたれたか、出席された皆様からコメントをいただきました。

**患** 者家族会では新生児スクリーニングの啓発活動を進めていますが、スクリーニングの結果に関するくわしい情報、つまりどのくらいの人数の新生児に対して検査を行い、何人が陽性と判定されたのかといった情報が私たちのもとに届く機会は、限りなく少ないのが現状です。成果が見えないままでは、啓発活動を行っても歯がゆさが募るばかりです。

**ラ** イソゾーム病の新生児スクリーニングの取り組みが始まっている地域では、その結果を患者家族会にフィードバックする仕組みづくりにも目を向けていただきたいと思います。

### 岡崎 俊文 氏

日本ライソゾーム病患者家族会協議会  
副代表理事/  
全国ポンペ病患者と家族の会 理事長



**新** 生児スクリーニングは病気の早期発見・早期治療につながる取り組みですので、基本的には賛成しています。ですが、生まれつきの病気であると診断されることによって生命保険に加入できなくなるなど、不利益を受ける場合があります。私たち患者が疑問視している点として、このことを知っていただきたいと思いました。

**ま** た、都市部以外の地方でライソゾーム病と診断されたとき、適切に診療・フォローアップして下さる専門の医師や遺伝カウンセラーがいない場合があります。何もわからないご夫婦が、病気と診断された新生児を抱えて都市部の病院を受診することは容易ではありません。診療・フォローアップ体制に地域間で偏りがあることの問題点を、不安を抱く患者の目線で訴えていかなければならないと感じました。

### 岡田 利江 氏

全国ファブリー病患者と家族の会 副会長



**新** 生児スクリーニングは治療法がある疾患を対象とするものであり、診断しても治療の手立てがない疾患を新生児スクリーニングの対象とすべきではないという意見があります。しかし、患者家族の立場からは、たとえ治療法がなくても診断してほしい、幅広い疾患を対象に新生児スクリーニングを行ってほしい、という気持ちがあります。

**も** ちろん、すべての疾患を対象とした新生児スクリーニングを行うことは現実的ではなく、対象とする疾患を選ぶ議論が必要であることは理解しています。ですが、わが子に何らかの病気があるのであれば知りたいと思う家族がいること、その思いに治療法の有無は関係ないことを知っていただきたいと思います。また、こうした患者家族の思いが、創薬の後押しにもなることを願っています。

### 原田 久生 氏

日本ライソゾーム病患者家族会協議会  
代表理事(会長)/  
全国ファブリー病患者と家族の会 会長



**新** 生児スクリーニングを立ち上げたり、既存のシステムを変えたりすることは難しいことです。しかし、まず皆さんが声を上げないことには、何も変わりません。皆さんには意思があります。そして意思を形にするための説得力のある“ストーリー”も、皆さんはもち合わせています。ライソゾーム病の診断と治療・ケアをよりよいものにするために、お力を貸していただきたいと思います。

### ドーン・レイニー 氏



### 日本ライソゾーム病患者家族会協議会

ライソゾーム病の患者さんとそのご家族をサポートするために、患者会活動の支援やライソゾーム病に関するさまざまな情報提供などを行っています。

<https://j-lsd.com/>

