しもざわ　のぶゆき
下澤 伸行
岐阜大学高等研究院

＜略歴＞
1982年　3月：岐阜大学 医学部 医学科卒業
1982年　5月：岐阜大学医学部附属病院 医員（研修医）（小児科）
1984年　4月：東京都立豊島病院 医員（小児科新生児）
1985年　4月：鳥取大学医学部附属病院 医員（脳神経小児科）
1988年　9月：岐阜県立岐阜病院 医師（新生児科）
1991年10月：岐阜大学 助手 医学部附属病院（小児科）
1993年　8月：岐阜大学 講師 医学部附属病院（小児科）
2000年　6月：カナダトロント小児病院（文部科学省在外研究員）
2001年　5月：岐阜大学医学部 助教授（小児病態学）
2004年　3月：岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野教授
2022年　4月：岐阜大学名誉教授／高等研究院科学研究基盤センター特任教授

＜業績＞　（論文：副腎白質ジストロフィー新生児スクリーニング関連）
1.下澤伸行.副腎白質ジストロフィー. 産婦人科の実際特集 産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニング. 73 (7): 735-741, 2024.
2.下澤伸行.副腎白質ジストロフィーの現状と課題. 医学のあゆみ 拡大新生児スクリーニング検査の成果と展望. 290 (11): 995-1000, 2024.
3.下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー. 特集・第64回日本小児神経学会学術集会＜企画シンポジウム6：難治性小児神経疾患の新生児スクリーニング国内新規導入の現状と課題＞, 脳と発達55: 173-177, 2023.
4.Shimozawa N, Takashima S, Kawai H et al. Advanced Diagnostic System and Introduction of Newborn Screening of Adrenoleukodystrophy and Peroxisomal Disorders in Japan. Int J Neonatal Screen 7(3): 58, 2021.
5.下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー新生児マススクリーニング国内導入に向けての現状と課題. 特集 新生児マススクリーニングと治療の最前線. 遺伝子医学11 (3) 80-87, 2021.

副腎白質ジストロフィー
新生児スクリーニングの現状と課題

下澤 伸行
岐阜大学高等研究院

疾患対象を拡大した新生児スクリーニング検査（NBS）が国内に普及している中、脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症を対象にした都道府県単位での公費助成制度の導入がこども家庭庁において開始され、いずれ全国一律での公費による実施も予想されている。一方、ライソゾーム病や副腎白質ジストロフィー（ALD）もかなりの都道府県において保護者負担によるオプショナルスクリーニングが実施されており、今後、対象疾患の公費助成の選定に関しては論理的な議論のもとに公平な基準の作成と実施後の検証が重要になる。

X連鎖遺伝性の難治性疾患であるALDも大脳型では発症早期の造血幹細胞移植が唯一の治療法であるため、早期診断が極めて重要である。さらに発症前に診断して綿密にフォローアップを行うことにより適切な時期での治療介入が可能となるため、発症前診断が推奨されている。その中で米国や台湾、オランダではすでにNBSが実施されており、その有用性とともに対象性別や責任遺伝子にVUSが検出された陽性者への対応、家系解析を含めた遺伝カウンセリングや心理的サポート等、様々な課題も報告されている。

国内におけるALDのNBSは令和３年度より都道府県単位では愛知県、岐阜県で導入され、令和6年10月時点で16県において実施されている。各県ではNBS導入にあたりNBS陽性者の正確な診断、遺伝カウンセリング体制に診断された患者の治療フォローアップ体制の整備が患者やご家族の幸福に繋げるために重要な責務となる。一方で、発症頻度が数万人に1人程度の希少疾患の診断体制を各都道府県に整備することは効率的にも精度的にも難しいことが想定され、各県における陽性者の受診施設からの精密診断の依頼に対して、保険診療で正確かつ迅速に対応する診断拠点の設置も不可欠である。さらに検出されたバリアントの病原性や治療方針に関しても最新の情報を提供するとともに、全国より集積された情報を倫理的にも配慮しながら主治医や保護者に還元することも重要になる。

本講演では演者が長年、ALDの国内診断拠点として多くの患者さんを診断し、現在、NBS陽性者の診断、診療情報を全国に提供しているこれまでの取り組みについてその現状と課題について紹介する。