

SY4-1

新規疾患の新生児マススクリーニングを
社会実装するためにAMED研究開発
およびこども家庭科学研究での取り組み

但馬 剛

国立成育医療研究センター研究所 マススクリーニング研究室

1977年度からフェニルケトン尿症(PKU)等6疾患を対象に開始された新生児マススクリーニングは、2013年度からの「タンデムマス法」導入によって、現在20疾患まで拡大した。近年の検査・治療技術の進歩に伴って、各種のライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー・原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症・先天性サイトメガロウイルス感染症など、新たな領域の対象候補疾患が増えている。最も積極的な米国では、連邦政府内に諮問委員会が設置され、対象疾患リスト“Recommended Uniform Screening Panel (RUSP)”を選定しているが、わが国には明示された仕組みはない。公的事業化の見通しが立たない中、自費検査等の方式によるスクリーニングが各自治体に広がるのを受けて、AMED成育疾患克服等総合研究事業に以下の課題が採択された。

2019年度「新生児マススクリーニング対象拡充の候補疾患を学術的観点から選定・評価するためのエビデンスに関する調査研究」

RUSP選定用のスコアリング法を援用して各候補疾患の採点を試みた。スクリーニングの有用性が最も高いとされているフェニルケトン尿症・MCAD欠損症・先天性甲状腺機能低下症の採点結果との比較を中心に、公的スクリーニング対象としての適合性や解決すべき課題などに関する現状を提示した。

2020～2022年度「新生児マススクリーニング対象拡充のための疾患選定基準の確立」

階層分析法による各評価項目の重み付けを前提に、大項目5(疫学・自然歴/検査法/治療法/診療体制/費用対効果)の下に中項目14・小項目50を置く評価項目リストを作成し、班員・医療系学会/団体・患者家族会・医療系学生・自治体母子保健所管部門等を対象に、「一対比較」アンケート調査を実施。集計結果を基に各項目の配点(最高620～最低114)を決定した。

2023～2025年度は、こども家庭科学研究費の支援による後継課題「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」にて、新規疾患スクリーニングを適切に評価するための各種エビデンスの収集を進めている。特に脊髄性筋萎縮症と重症複合免疫不全症については、令和5年度補正予算に「実証事業」が採択され、その成果も加えることで社会実装へ向けた動きが加速することを期待している。

SY4-2

新生児マススクリーニングと
伴走型支援の仕組みづくりをめざして

中込さと子

信州大学医学部保健学科 小児・母性看護学領域

新生児マススクリーニング(NBS)は、代謝異常疾患や内分泌疾患19種類以上を対象に、全国の都道府県・政令市が実施主体となり、公費事業として無料で行われている。近年、公費NBSで対象となっていない原発性免疫不全症(PID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、ライソゾーム病(LSD)などが、任意の有料検査として、全国各地で導入されている(拡大MS)。

これらの背景の中、こども家庭庁は、2024年1月22日付で、「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」の通知を发出し、重症複合免疫不全症(SCID)及びSMAを対象とするNBSの全国展開を目指すための実証事業が開始された。

公費NBSを実施している検査機関35のうち、25施設が拡大MSを実施しているが、複数自治体からの委託を受ける場合があり、拡大MSを実施している自治体は40か所である。拡大MSの現状を踏まえて、実証事業や今後の公費化に向けては解決・検討すべき課題が考えられる。

1. 現在実施されている拡大MSでは、公費NBSと拡大MSが別な検査機関で行われる自治体がある。拡大MSの検査を外部委託する場合、同一のNBS用紙を用いる施設では、検体の一部を切り取り、委託検査機関に送付する必要があるため、検体輸送のタイムラグが生じる。特に、緊急性を要するSMA検査にあっては、結果判定までの期間に影響が生じる可能性が考えられる。拡大MS専用の用紙を用いる場合には、同じ採血機関から、2か所の検査機関に検体を送付する際、用紙や申込書などの入れ違いが起き、両検査機関での事務の煩雑が生じることや、再採血や精査依頼などでは、十分な情報の共有が必要になる場合がある。

2. 拡大MSのPCR検査では、TREC/KREC/SMN1の3項目をセットで検査することから、SCIDとSMA以外に発見される可能性のある疾患が存在する。さらに、LSDや副腎白質ジストロフィーなどは、今後、実証事業の項目のみが公費化されることとなれば、有料検査として継続することになり、パンフレット、説明書、検査申込書等が複雑になり、採血医療機関・検査実施機関の負担が増えることが予想される。

この実証事業は、公募型のため、現在、拡大MS実施、未実施の自治体が混在する中、事業が進むものと思われるが、これらの課題を整理しながら、公費NBSに向けた検討を進める必要がある。