SY4-3

拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費助成に向けた現状と課題

花井 潤師^{1,3}、石毛 信之^{2,3}¹一般社団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター²公益財団法人 東京都予防医学協会³日本マススクリーニング学会技術部会

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の検査を外委託する場合、同一のNBSろ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専用のろ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、ろ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さが生じることや、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。

SY4-4

新生児マススクリーニングで発見された有機酸・脂肪酸代謝異常症の家族の思いと生活

柏木 明子

有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 ひだまりたんぽぽ

私共患者会が対象としております有機酸および脂肪酸代謝異常症は合わせて25種類以上の病気が含まれています。いずれも超希少疾患であり、症状があってもなかなか診断に至らず、長く生きられない小児難病といわれていました。そのようななか、10年ほど前に、およそ半数の病気が新生児マススクリーニング (以下NBS) の対象となり、現在は早期発見・早期治療により多くの子どもたちが健やかに成長し、大人になれる時代となりました。一方で、NBSで我が子の病気が発見された家族にとっては、出産の喜びも束の間、一見元氣そうに見える我が子に深刻な病気があることを告知されることとなります。ご担当医から正しく説明を受けますが、保護者のほとんどが「頭が真っ白で説明内容は断片的にしか理解できなかった」といいます。診断されたその日から (あるいは陽性通知を受けたときから)、病気の種類によりませんが内服、注射、食事療法等がはじまり、保護者は体も心も休まらない日々となります。「早期発見されて本当によかった」と心から思えるようになるまでには、時間が必要です。家族が病気のことを正しく理解し、受け入れ、正しい治療を継続してゆくためには、主治医の先生を中心に、遺伝カウンセラー、栄養士、保健師、社会福祉士等、様々な方々との関わりがとても重要です。また社会的にもほとんど認知されていない病気のため、たとえ無症状で経過していても、保育園や幼稚園で入園を断られてしまうこともあり、学資保険すら加入拒否されることがあります。成人期になると、移行期医療問題にも直面します。一生医療を必要とする疾患であるにもかかわらず、20歳の誕生日を迎えたその日から一部の病気は医療費助成が途切れてしまいます。また成人診療科に受け手がない病気であるため、急性期対応等に備えて成人診療科の方々にもご理解いただけるよう働きかけてゆかなければなりません。私共患者家族は、こうした未来を見据えて、幼い頃から患者本人の自立性を育み、セーフティネットを自ら構築してゆくことが求められています。新生児マススクリーニングで発見された子どもたちが、発症を予防しながら生涯安心して社会生活を送ってゆくためには、切れ目のない医療環境と社会保障、社会の理解が必要です。様々なお立場におられる日本小児保健協会の皆様にも、ぜひともこれらの課題解決に、お知恵とお力をいただけますと幸いです。