

O3-027

群馬県の拡大新生児マススクリーニングが
県行政事業になるまでの群馬大学小児科
の取り組み

大津 義晃、滝沢 琢己

群馬大学大学院医学系研究科 小児科学

【緒言】

従来の新生児マススクリーニングは厚労省の通達により行政主体で実施されてきたが、拡大新生児マススクリーニング(OPS)は明確な基準がないため、実施状況の地域差が大きかった。群馬県では2022年末にOPSを実施する産科分娩施設は1施設のみであり、同時期に行政によるOPS導入が困難であることが周知された。そこで、当科は県産婦人科医会と連携し、迅速にOPS陽性者対応のできる体制を確立し、2023年4月から産科分娩施設への有償OPS導入を進めた。その結果、2023年末には県内出生児のおよそ8割がOPSを受験できるようになったので、報告する。

【経過】

2023年1月に産科分娩施設へ県担当者から「現時点でOPSは県事業ではない」ことを周知していただいた。ついで、産婦人科医会との協議で、9疾患を対象とし、陽性者のフォローアップ体制をサポートできるCReARIDを検査機関に決定した。また、県内全ての小児科医に対象疾患の対応可否を伺ったところ、2施設6名の医師が応諾したため、その情報を産科分娩施設に公開し、多施設連携について6医師と情報共有した。産科分娩施設への啓蒙は、群馬大学地域貢献事業でオンライン講演会を実施した。さらに、患者情報や経過データの把握はCReARIDと情報共有して行うことにした。その結果、2023年4月に4施設がOPSを開始し、2023年末までに18施設となり、出生児の約8割がOPSを受検できる環境になった。また、複数の陽性者が出現したが、確立した体制に則り遅滞のない診断と介入に繋がった。一方で、出生児全てが無償でOPSを受検できるようにし、患者データの継続的な収集を行う協議会の設立が課題であったが、2024年春から2疾患のスクリーニングが全額公費負担で行われることになった。

【問題点】

公費化された2疾患の陽性者フォローアップについて、当科で確立した体制を発展的に流用するべく県担当者と協議している。また、2疾患以外のOPSも実施できる施設をさらに増やすことと、すべてのOPS無償化にむけた行政への働きかけを継続している。

【結論】当科主導によって群馬県内に無償OPSを拡大し、10ヶ月後には県内出生児のおよそ8割がOPSを受検できる環境になった。

O3-028

乳幼児健診における膝蓋腱反射の
診察を用いた神経筋疾患の
早期発見の取り組み下村 英毅¹、前川 講平^{2,5}、田上 久樹^{3,5}、田中 靖彦^{4,5}、
福田 典子⁶、芦田 乃介^{7,9}、寺田 春郎^{8,9}、竹島 泰弘¹¹兵庫医科大学医学部 小児科学 ²まえかわこどもクリニック³たのうえこどもクリニック ⁴川西市立総合医療センター⁵川西市医師会小児科医会 ⁶西宮市保健所⁷あしだこども診療所 ⁸寺田小児科 ⁹西宮市医師会小児科医会

【背景】

医療の進歩により小児期に発症する神経筋疾患で早期治療の有効性が報告されてきている。脊髄性筋萎縮症(SMA)は脊髄前角細胞の変性により筋萎縮を示す遺伝性下位運動ニューロン疾患である。最重度の1型は9割が2歳までに呼吸不全で死亡するか、永続的な人工呼吸管理が必要になる。SMAに対して2017年から3種類の疾患特異的治療薬が発売された。いずれも、より早期の治療で効果が高くなると報告されているため、早期発見が重要である。SMAは1歳までに58.3%、2歳までに82.7%が発症し、乳幼児健診の時期に一致する。初期症状は筋力低下・筋緊張低下が多いが初期は判断が難しい一方で、膝蓋腱反射の消失・減弱は90%以上で認める。我々は早期発見のために乳幼児健診で膝蓋腱反射の診察を導入する取り組みを行った。

【方法】

保健センター、医師会、小児科医会と連携し乳幼児健診へ出務している医師に出務している健診と膝蓋腱反射の診察実施の有無についてアンケートを行った。次に、膝蓋腱反射の異常が出現した際の流れについて基幹病院を含めて早期診断のシステムを構築した。膝蓋腱反射の診察は10か月児健診に導入し、診察票に項目を追加(正常・消失・減弱・亢進)のうえ開始した。開始3か月での受診者数と異常所見を示した受診者の検討を行った。

【結果】

アンケートは58名の乳幼児健診出務医師に行った。医師経験年数は17～56年であった。膝蓋腱反射の診察について3-5か月児健診に出務している41名で29名(71%)が「行っている」、12名が「必要に応じて行っている」、9-12か月健診は39名が出務し23名(59%)が「行っていない」、13名(33%)が「必要に応じて行っている」、3名(8%)が「行っている」、1歳6か月児健診は35名が出務し21名(60%)が「行っていない」、14名(40%)が「必要に応じて行っている」であった。開始して3か月間の受診者は216名であり、異常と判断したのは1名であった。本例は受診から5日後に基幹病院で精査を行ったがSMAの診断には至らなかった。

【考察】

関連各所と連携のうえ、乳幼児健診で膝蓋腱反射の診察を行うシステムを構築することができた。現状では乳幼児健診で膝蓋腱反射の診察を行っている医師の割合は高いとは言えず、今後の啓発が必要と考えられた。