

## SY3-1

## 石川県における新生児マススクリーニング検査の現状

岡島 道子

金沢大学 医薬保健研究域医学系 小児科学

全国共通の公的新生児マススクリーニング検査は20疾患（アミノ酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、内分泌疾患）を対象に全新生児に行われている。石川県では、県健康福祉部を事務局とした新生児マス・スクリーニング検査等対策委員会において、県医師会・保健福祉センター・産科医・小児科医からなる委員に検査施設担当者を加えた構成メンバーによる委員会と地域医療機関を含めた研修会を毎年開催している。石川県の年間出生数は近年減少傾向にあり約7,000出生である。加えて当県では、令和4（2022）年春より東海マススクリーニング推進協会（TOMAS）と連携し、対象7疾患（原発性免疫不全症・ライソゾーム病（ボンベ病・ムコ多糖症1型・ムコ多糖症2型・ファブリー病）・脊髄性筋萎縮症・副腎白質ジストロフィー）の拡大マススクリーニングがオプション（有償）検査として開始された。県内の体制構築にあたり、県小児科・産科医会、行政、地域中核病院小児科が連携し、石川県小児医療ネットワーク事業協議会を事務局として組織し、県内2つの医科大学病院が検査陽性者の精密診断にあたっている。令和6（2024）年度より、アデノシンデアミナーゼ欠損症とゴーシェ病の2疾患が対象追加された。拡大マススクリーニング検査導入後、検査同意率は約8割まで上昇し、総検査数が11,000検体を超えた2024年末時点までに、ムコ多糖症2型とB細胞欠損症の2症例が確定診断され治療導入にいたった。副腎白質ジストロフィーとファブリー病の発症前患者に対するモニタリングも複数例で開始されている。令和5（2023）年度にこども家庭庁成育局による新生児マススクリーニングに関する実証事業が開始され、当県も令和7（2025）年度に参加予定であり、検査費用の一部公費助成が見込まれる。拡大マススクリーニング検査は稀少な先天遺伝性疾患の早期診断治療において有用と考えられる。一方、発症前診断としての遺伝子検査を行うため、遺伝カウンセリング体制を整備し受検者家族に対するきめ細かい説明と対応が欠かせない。

## SY3-2

## 拡大新生児マススクリーニングにおける認定遺伝カウンセラーとしての関わり

関屋 智子

金沢大学附属病院 遺伝診療部

石川県では、令和4年度より東海マススクリーニング推進協会（TOMAS）と連携のもと、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症、副腎白質ジストロフィー、ライソゾーム病の拡大新生児マススクリーニング検査を開始した。要精密検査例への対応について、認定遺伝カウンセラーとしての関わり、今後の展望を検討する。日本医学会の定める「医療における遺伝学的検査・診療に関するガイドライン」にて『新生児マススクリーニングにおける遺伝学的検査の実施に当たっては、検査の実施前に保護者に十分な説明を行うこと、検査陽性であった場合には専門医療施設において遺伝カウンセリングを行った上で、確定検査としての遺伝学的検査を実施すること、診断が確定した場合には、遺伝カウンセリングを含む、疾患・治療に関する情報提供を行い、疾患への対応支援することが必要である』と明記されている。

当院では、出産施設から要精密検査との一報を受けたご両親と児が小児科を受診する初日から、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーが外来に同席する体制を構築している。要精密検査と告げられ受診されるご両親の様子は、不安や戸惑い、自身が保因者ではないかとの罪責感、きょうだいや次子に関する気がかりを話される方、webやSNSで疾患に関する情報を得ている方など様々である。認定遺伝カウンセラーとして、外来同席後に父母それぞれに面談を設けて、理解の確認と補足、家族歴の聴取、思いを傾聴しながら状況整理、理解の支援と心理的支援を行っている。遺伝学的検査の特性である「不変性」「予測性」「共有性」「曖昧性」の側面にも配慮し、父母それぞれの思いに添い対応している。最も大切にしていることは、今しか味わえない新生児期の育児が過度な不安や緊張で埋まらないよう、安心感を得ていただくこと、落ち着いた穏やかな気持ちで児と向き合い、子育てを楽しんでいただくことであり、検査結果に応じた支援体制が十分に整っていることを繰り返しお伝えしている。精密検査の結果説明、その後の受診継続、血縁者への対応についても、小児科と連携し併走している。里帰り出産の症例や、血縁者が他県在住である場合には、遠方の医療機関の小児科や遺伝子診療部門への紹介、連携が必要である。医師間の情報共有や連携に加えて、認定遺伝カウンセラー間などコメディカルスタッフ間での情報共有も有意義と考えており、今後の課題である。