

## SY3-3

より良い新生児マススクリーニング  
検査のために～行政の立場から～

寺川 由美

大阪市保健所

大阪市では昭和52年より新生児マススクリーニング検査が公費にて実施されており、現在、対象疾患は、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症などの26疾患となっている。公費でのスクリーニング対象疾患に加え、近年、新しい治療法の開発により早期治療が可能となった疾患に対し検査を行う「拡大新生児スクリーニング」が全国的に広がりを見せている。大阪市内においても、令和2年8月より重症複合免疫不全症（SCID）が、令和3年9月より脊髄性筋萎縮症（SMA）が、令和4年4月よりライソゾーム病を対象とした拡大新生児スクリーニングが有償検査として開始された。私は、母子保健担当医師として新生児マススクリーニング事業に携わる中で、課題に感じたことに対しその都度調査研究を行い、行政の立場でできることは何かを常に考えてきた。令和5年度の調査研究は、大阪市内44産科医療機関に対し、拡大新生児スクリーニングの実施状況と意識調査を行った。大阪市内では令和5年夏の時点で、少なくとも75%以上の施設で検査を実施しており、同意率は7割程度で、拡大スクリーニングの実施が進んでいた。拡大スクリーニングの課題として、妊産婦への説明、検査の手間など課題も認められ、公的補助など公的事業化を求める意見が多かった。尚、この結果を受け、大阪市は令和6年3月よりこども家庭庁の実証事業（SMA、SCID）に参加している。公費化を考えるにあたり、本年度の調査研究では、SMAとSCID、X連鎖無ガンマグロブリン血症（XLA）についてシミュレーションを作成し、費用対効果の検討を行っている。令和6年度の調査研究では、スクリーニング結果判明前の時点で重症副腎不全を生じ、救急搬送された先天性副腎過形成症例を認めたことをきっかけに、大阪市内における新生児マススクリーニングの検体取り扱い状況の経年変化について検討した。郵送日数や報告書から再採血までの日数は医療機関毎に差を認めた。調査結果については、適切な郵送方法や望ましい採血日齢、受付日齢、再採血時期と合わせて大阪市内の産科医療機関に情報提供を行った。新生児マススクリーニング事業は、分娩施設、検査機関、精密検査担当医療機関、行政の連携のもとに成り立っている。検査を受検する立場である新生児に関わる家族も含め、協働して新生児マススクリーニングの実施体制や拡大スクリーニングの公費化に関する議論を行う必要があると考える。

## SY3-4

マススクリーニングのありたい姿  
とは

濱崎 考史

大阪公立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

新生児マススクリーニング事業は、障がいの原因となる疾病の発生を予防することを目的とした国の母子保健事業の一環として位置づけられ、自治体や、政令指定都市単位で実施されている。しかし、検査実施前の説明内容、再採血依頼時の家族への説明方法、里帰り出産や転居時の陽性者への連絡方法、検体未着時の対応、確定診断後の報告体制、予後調査の方法については標準化がなされておらず、全国レベルでの情報共有が困難な状況にある。また、対象疾患はいずれも希少疾患であり、専門医は限られている。さらに、二次精査に必要な特殊検査の中には、いまだ保険適応外のものも存在する。最終診断や治療効果の把握は、事業の費用対効果を評価し、事業の継続性を議論する上で不可欠であるが、長期的な予後追跡は行政主導では行われていない。対象疾患はすべて小児慢性特定疾患に該当し、地区担当保健師には療養支援、就学支援、家族支援など、専門的役割が求められる。本事業が始まって約50年が経過し、現在では成人期における課題にも直面している。虐待やネグレクトが疑われる家庭でのスクリーニング事例を通じ、地域における母子保健との連携の重要性を改めて認識している。さらに、新規対象疾患の拡大にとともに、新生児のみならず、先に生まれた同胞や家族の診断につながるケースも増加している。新生児マススクリーニングは、単に希少疾患を有する新生児を発見することを目的とするのではなく、すべての子どもとその家族、さらには社会全体を支える「大切なお守り」としての機能を果たせる仕組みの構築が求められると考える。