平成 29 年度 地域保健総合推進事業

「各自治体の新生児スクリーニング連絡協議会の 全国ネットワーク化による事業の質向上に関する研究」

報告書

平成 30 年 3 月

日本公衆衛生協会 分担事業者 山口 清次 (島根大学医学部小児科特任教授)

はじめに

わが国では、先天性の代謝異常による小児の障害発生予防を目的として、1977年より新生児マススクリーニング(NBS)事業が全国実施されている。2014年からタンデムマス(TMS)法がNBSに導入され、対象疾患は6疾病から20疾病に拡大した。NBS事業は、都道府県等の自治体が実施主体となって行われているが、NBSの効果を高めるためには、事業を適切に実施するだけではなく、偽陽性例や見逃し例のチェック、精度管理、発見された患者の長期追跡などによって、事業の質の維持、エビデンスに基づく診療、発見された患者の把握、行政サービスの向上、および事業評価などへの継続的な取り組みが必要である。

しかし、TMSスクリーニングに限っても、個々の対象疾患は数千人~数十万人に1人という希少疾患であり、自治体毎の各疾病の患者数は非常に少ない。このため NBS で発見された疾患の長期予後の把握、事業評価を自治体単位で行うことは困難である。また専門家のいる自治体といない自治体で事業の質に差が生じる可能性もある。

以上のような課題を解決するために、平成27年度から、全国衛生部長会の協力を得て表1に示すような研究を進めてきた。今年度の研究において、自治体の枠を超えた全国横断的なネットワーク化、最新情報の共有体制、患者登録追跡体制の構築に向けて検討した。

表 1. これまでの研究経過と今年度の研究

3.1. こ 1 0.5 (
研究テーマ	研究内容と成果		
平成27年度 「各自治体と協力した新生児マススクリーニング事業の現状の調査と体制立て直しに関する研究」	1. 各自治体における事業の実態調査 検査費用、患者把握状況、新生児スクリーニング連絡協議会などの点で、自治体による差のあることが明らかになった。2. 自治体の患者登録に対する意識調査 患者登録体制について、自治体の立場からは患者個人情報保護の観点から、患者の情報提供には慎重姿勢の傾向があった。		
平成 28 年度 「新生児マススクリーニング 事業における長期追跡体制 のあり方に関する研究」	1. 成人 PKU85 名の実態調査 成人後に治療を中断すると精神症状の出る傾向あり。成人後も継続的な治療の重要性を確認し、また長期追跡の意義が確認された。 2. 患者登録追跡体制について、主治医(小児科医)と患者家族会(代表者)を対象にしたアンケート調査 90%以上の主治医、患者会の代表者が、患者追跡体制による情報フィードバックを強く希望していることが確認された。		
平成29年度(今年度) 「各自治体の新生児スクリーニング連絡協議会の全国ネットワーク化による事業の質向上に関する研究」	 自治体担当部署と各中核医師を対象とした調査:連絡協議会の活動状況、TMS スクリーニングの実情と課題、患者登録・長期追跡体制に対する意見を調査 情報共有による各地域の事業の均てん化、質の向上を目的として「新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」の開催 		

目 次

目	次	2
目	的	3
方	法	3
組	織	4
調査	≦結果 …	5
考	察	
結	論	
今後	その方向性	Ė ······ 19
参考	資料編	
参考	資料1	自治体を対象とした新生児スクリーニング事業に関する アンケート用紙(自治体担当者) 21
参考	資料2	中核医師対象アンケート用紙 <part 1=""> 2016 年度タンデムマス・スクリーニングの活動状況 25</part>
参考	資料3	中核医師対象アンケート用紙 <part 2=""> 新生児マススクリーニングの患者追跡調査について 27</part>
参考	資料4	自治体担当者の自由記載(抜粋)・・・・・・・・・29
参考	資料5	各自治体のTMSスクリーニング実施状況 31
参考	資料6	全国新生児スクリーニング・ネットワーク会議 (仮称) プログラム34

目 的

2014年度から、わが国の新生児マススクリーニング(NBS)にタンデムマス法(TMS)が導入され、対象疾患が20疾患に拡大した。しかし TMS スクリーニングの対象疾患は数万~数十万人に1人という超希少疾患であり、事業の実施母体である自治体単位では年間患者数は数名以内というところが多く、疾患の予後、事業評価を目的とした情報収集は容易ではない。また自治体によって専門家のいる自治体とそうでないところでも新しい情報共有の面で差が出る可能性がある。この問題を解決するためには、全国レベルで自治体間のネットワーク化が不可欠である。

多くの自治体では、行政担当者、小児科医、産科医、検査技師などで構成される NBS 連絡協議会が設置されている。そこで、NBS の質のチェック、患者把握、NBS に関連した課題などが定期的に話し合われている。そこで自治体の枠を越えた NBS 全国ネットワーク体制を構築することを目的として、自治体の担当部署と主治医(小児科医)を対象に、各自治体の実施状況と課題、あるいは将来の全国的ネットワーク体制の在り方、患者登録長期追跡体制の構築についてアンケート調査した。さらに「NBS 全国ネットワーク会議」を開催しその意義について検討した。

方 法

新生児マススクリーニングを円滑に実施することを目的として、多くの自治体には「NBS連絡協議会」が設置されている。そこで自治体の担当部署、各自治体の中核的医師を対象として、NBS連絡協議会の活動状況、連携体制、発見された患者の追跡体制等についてアンケート調査した。調査項目は以下の通りである。さらに「NBS全国ネットワーク会議」を開催した。

1. 自治体 NBS 担当部署を対象とした調査 (参考資料 1)

アンケートは政令市を含む67自治体に発送し、結果を47都道府県として整理した。

- 1) NBS連絡協議会の有無、構成員
- 2) 自治体として精密検査機関、中核医師の指定状況
- 3) 発見された最終診断名、治療状況の把握状況、精度管理の把握状況
- 4) 患者の登録長期追跡体制について自治体担当部署の意見

2. 各自治体の中核的医師(TMS スクリーニング関係)を対象とした調査

(参考資料2、参考資料3)

- 1) NBS 連絡協議会の活動内容
- 2) 自治体の精密検査機関、中核医師の指定、結果の把握状況
- 3) 患者の登録長期追跡体制に対する中核医師(小児科医)の意見

3. 各自治体のタンデムマス (TMS) スクリーニングの実施状況

- 1) 各自治体の実施状況
- 2) 2016 年度に発見された患者数
- 3) 各自治体における発見者数と課題

4. 新生児スクリーニング全国ネットワーク会議

- 1) 発表と討議内容
- 2)参加者からの意見

組織

氏	名	役職・所属	担当
山口	清次	島根大学医学部小児科特任教授 日本マススクリーニング学会理事長	事業統括 調査企画 データ解析
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長	調査企画 データ解析
新宅	治夫	大阪市立大学医学部小児科教授	データ解析
深尾	敏幸	岐阜大学医学部小児病態学教授	データ解析
小林	弘典	島根大学医学部小児科助教	データ解析
森岡	久尚	岐阜県健康福祉部長	調査企画
鶴田	憲一	静岡県理事(全国衛生部長会会長)	調査企画
大浦	敏博	母子愛育会特殊ミルク研究開発部長	アドバイザー
松原	洋一	国立成育医療研究センター研究所長	アドバイザー
北川	定謙	日本公衆衛生協会名誉会長	アドバイザー

調査結果

1. 自治体 NBS 担当部署を対象としたアンケート調査

1) NBS 連絡協議会について

①連絡協議会設置の有無

図1に示すように、連絡協議会が設置されているのは、47 都道府県のうち 34 自治体(72%)、 代替会議(周産期連絡会議等)で NBS を議題にしているのは 6 自治体(13%)、設置されていないのは 7 自治体(15%)であった。



図 1. 新生児スクリーニング (NBS) 連絡協議会設置の有無 中核医師の回答を基に掲載している。

②連絡協議会を設置してない理由

協議会が設置されていなかった13自治体からの回答を図2に示す。代替会議とは、例えば「周 産期医療連絡会議」などで議題の一つとして取り上げられるものである。協議会を設置していない13自治体にその理由を訊ねた。理由として、代替の会議で取り上げているという回答が7自 治体、財政の問題を3自治体があげた。その他は特に明らかな理由はないということであった。 またこれらの自治体に対して設置計画について訊ねたところ、図3に示すように、「設置を計画中」が2自治体、「予算要求の予定」と回答したのが1自治体であった。

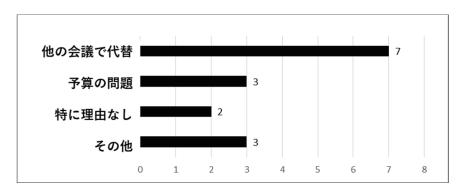


図2. 連絡協議会の設置されてない理由(回答数13)

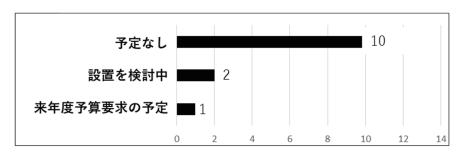


図3. NBS 連絡協議会設置の予定(回答数13)

③連絡協議会での議題

自治体担当者に連絡協議会での討議内容を訊ねたところ、31 自治体から回答があった。図4にあげたように、事業実施上の問題、精度管理の問題、陽性者の個別検討などが多かった。

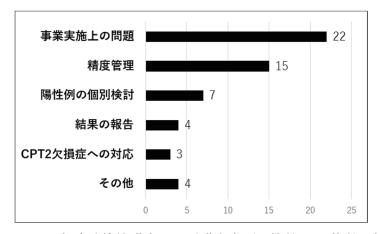


図4. 2017 年度連絡協議会での討議内容(回答数31、複数回答)

2) 自治体として精密検査機関、中核医師の指定状況

タンデムマス(TMS)スクリーニングを担当する中核医師の指定状況について尋ねたところ 44 自治体から回答があり、図5に示すように、「自治体で中核医師を指定」が14 自治体、「県外 に委託」が5 自治体、「連絡協議会の座長」という回答が3 自治体あった。「決まってない」とい う自治体が13 自治体であった。

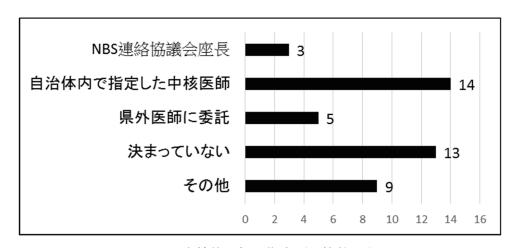


図5. 中核的医師の指定(回答数44)

3) 発見されたケースの臨床経過の把握状況

発見された患者の治療経過を行政部署が把握しているか尋ねたところ、図6に示すように回答のあった44自治体のうち、32自治体が「行政が把握する仕組みはない」と回答がした。一方で、「長期追跡データを行政レベルで把握する仕組みがある」と回答した自治体が4自治体あった。

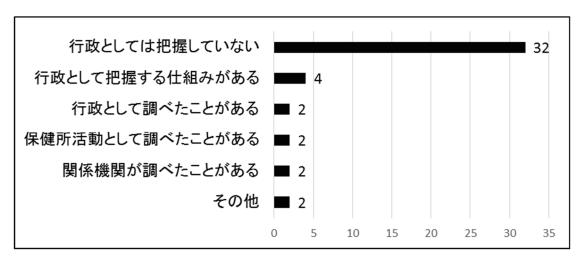


図 6. 発見された患者の長期追跡状況の自治体レベルでの把握(回答数 44)

4) 患者の登録・長期追跡体制についての自治体担当者の意見

自治体担当者を対象に、発見された患者の長期追跡体制の必要性について訊ねた。図7に示すようにう回答のあった44自治体のうち18自治体が「重要なことだと思う」と回答し、19自治体が「重要だと思うが実際には困難ではないか」と回答した。また自治体の枠を超えた全国的な患者登録体制については、図8に示すように、28自治体が「必要だと思う」と回答し、14自治体が「わからない、その他」と回答した。

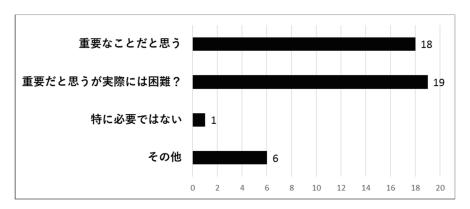


図7. 発見された患者の長期追跡について:自治体担当者の意見(回答数44)

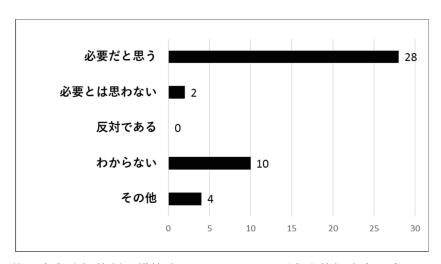


図8. 全国的な患者登録体制を構築することについて(自治体担当者の意見、回答数44)

5) その他

自治体担当者の自由記載を抜粋して、参考資料4に掲載している。アンケート調査の選択肢以 外の事情も追加記載されている。

2. 中核的医師を対象としたアンケート調査

1) NBS 連絡協議会の構成、活動内容

連絡協議会のメンバーは図9に示すように、大部分の自治体で、小児科医、自治体の担当者、 検査機関、産科医、保健所関係者から構成されていた。昨年度の連絡協議会の主な討議内容は図 10に示すように、診断された患者数、偽陽性者の内訳・要因、発見された患者の診療状況、検査 機関の精度管理などであった。

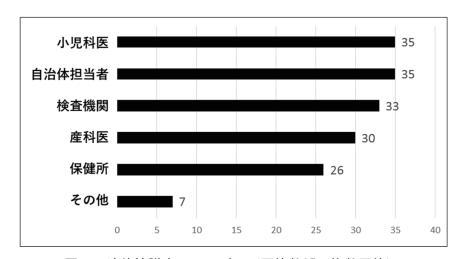


図9. 連絡協議会のメンバー(回答数35、複数回答)

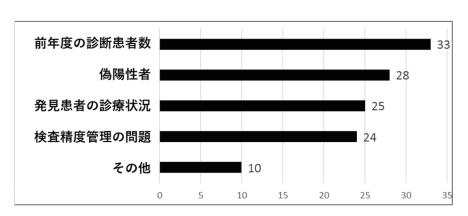


図10. 連絡協議会の一般的な主な議題(回答数35、複数回答)

2) 自治体内での主治医、患者追跡情報の把握状況

主治医はどこで把握されているかという質問に対しては、図 11 に示すように、「主治医を把握する仕組みはない」が 32 自治体で最も多かった。また中核医師のレベルで、いつまで発見された患者情報が把握されているかという質問に対しては、図 12 に示すように、「把握する仕組みがない」という回答が 15 自治体、「最初の 1 年間」が 9 自治体、「小児期まで」が 10 自治体であった。

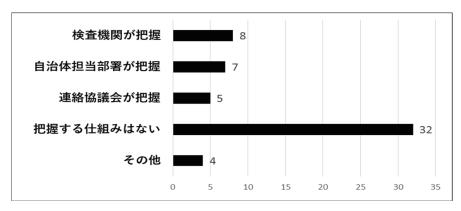


図 11. 主治医の把握状況(転医なども)(回答数46)

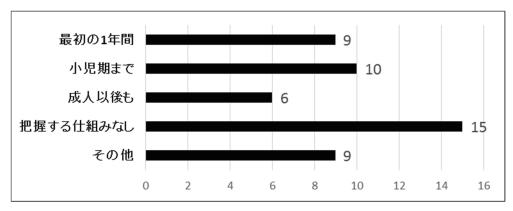


図12. 患者情報を把握される年齢(回答数46)

3) 発見された患者の長期追跡状況について

発見された患者の長期追跡情報については、図 13 に示すように、「医療機関に任せている」が 24 自治体と最も多く、「把握する仕組みはない」が 12 自治体で、「中核医師が把握している」は 11 自治体であった。また成人後の把握については、図 14 に示すように「把握する仕組みなし」が 23 自治体、「各医療機関に任されている」が 21 自治体であった。

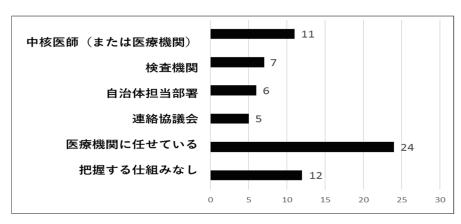


図13. 患者の長期追跡データを把握する部署(回答数46)

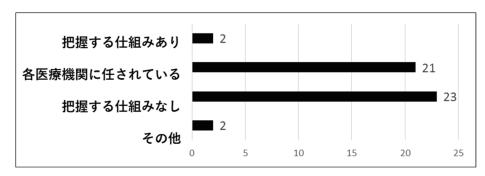


図14. 成人後の患者情報の把握(回答数46)

4) 全国的なネットワーク体制の構築について(中核医師の意見)

新生児スクリーニング (NBS) に関する全国的ネットワーク体制構築について、中核医師の意見を訊いた。図 15 に示すように、47 自治体のうち 40 自治体の中核医師が「全都道府県から参加する組織が望ましい」と回答した。また自治体の枠を超えた患者登録追跡体制の構築について訊いたところ、図 16 に示すように 47 自治体のうち 44 自治体の中核医師が、「全数登録が望ましい」と回答した。

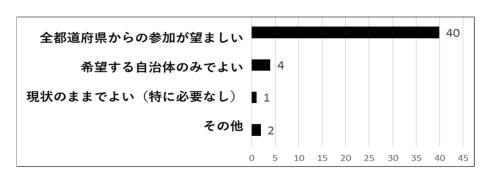


図 15. 全国横断的なネットワーク会議について(中核医師の意見)(回答数46)

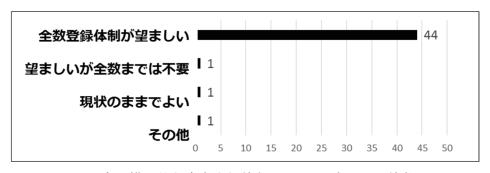


図 16. 全国横断的な患者登録体制について(意見)(回答数46)

5) 患者登録体制のありかたついて(中核医師の意見)

自治体の枠を超えた患者登録体制を構築する場合、提供する患者情報の範囲について中核医師に訊いたところ、図 17 に示すように、「診断名と病型」、「発育発達状況」、「生年月日」、「診療している医療機関」、「性」、「臨床症状」、「治療法」などが多かった。また全国的登録体制構築にあたって検討すべき項目としては、図 18 に示すように「セキュリティー対策」、「情報活用の透明性」、「利用する人の制限のあり方」などが多かった。

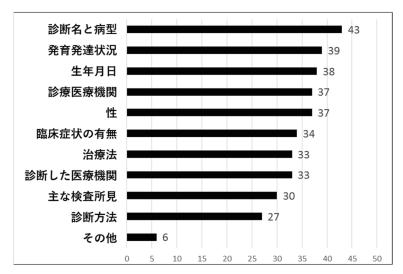


図17. 全国横断的な患者登録をする場合の登録すべき情報(回答数46、複数回答)

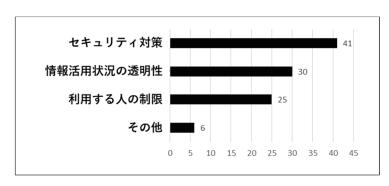


図18. 全国横断的な患者登録体制構築について検討すべき課題(回答数46、複数回答)

6) その他

全国的ネットワーク体制による情報交換、地域のNBS均てん化のために用意すべき資料として、 図19に示すように、陽性者に遭遇した時の統一マニュアル、成人期移行マニュアル、定期的研修会、 講習会の企画、および疾患別健康手帳(母子手帳のような形)が挙げられた。

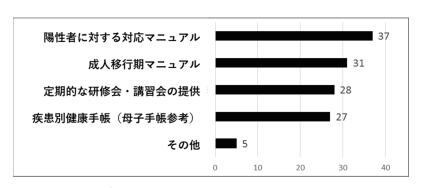


図19. スクリーニング診療に役立つと思われる資料(回答数46、複数回答)

3. タンデムマス(TMS)スクリーニングの実施状況

主に中核医師を対象に、2016年度の患者発見状況、TMSスクリーニングの実施状況と課題について調査した。

1) TMS スクリーニングの実施状況

各自治体における TMS スクリーニングの実施状況について訊ねたところ、図 20 に示すように、 47 自治体のうち 43 自治体が「おおむね良好」と回答した。

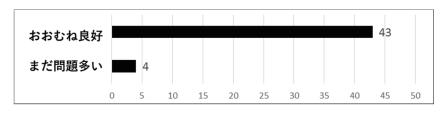


図20. 自治体におけるタンデムマス・スクリーニングの総合的評価(回答数47)

2) 2016 年度に発見された TMS スクリーニング患者数

中核医師を対象に調査したところ、TMS スクリーニングで発見された患者数は、表 2 に示すように全国集計では 121 例で、アミノ酸血症 52 例、有機酸代謝異常症 39 例、脂肪酸代謝異常症 30 例であった。但し調査時点で確定診断に至っていない症例も含まれる。

アミノ酸血症 + 尿素回路異常症		有機酸代謝異常症		脂肪酸代謝異常症	
確定診断疾患	症例数	確定診断疾患	症例数	確定診断疾患	症例数
フェニルケトン尿症	19	メチルマロン酸血症	8	CPT1 欠損症	1
高フェニルアラニン血症	13	プロピオン酸血症	27	CPT2 欠損症	1
PTPS 欠損症	1	MCC 欠損症	1	VLCAD 欠損症	16
MSUD	2	ホロカルボキシラーゼ欠損症	1	MCAD 欠損症	9
高メチオニン血症*	3	グルタル酸血症 I 型	2	SCAD 欠損症	1
シトリン欠損症	9			CUD	2
シトルリン血症	5				
計	52	計	39	計	30
				合計	121

表 2. TMS スクリーニング発見患者数 (2016 年度)

^{*}高メチオニン血症には MAT 欠損症を含む。略字:PTPS=6- ピルボイルテトラヒドロプテリン合成酵素(欠損すると BH4 欠乏性高フェニルアラニン血症を呈する);MAT= メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ:(欠乏すると高メチオニン血症を呈する);MCC= メチルクロトニル -CoA カルボキシラーゼ(欠損症はメチルクロトニルグリシン尿症);CPT1 と CPT2 = カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - I と II;VLCAD、MCAD、SCAD = それぞれ極長鎖、中鎖、短鎖アシル -CoA 脱水素酵素;CUD = カルニチン吸収障害(OCTN2 欠損症、全身性カルニチン欠乏症とも呼ばれる)

3) 自治体ごとの発見患者数と課題

中核医師を対象に調査した 2016 年度の各自治体における発見数と自治体数を表 3 に示している。 TMS スクリーニングで発見された患者数が 12 自治体においてゼロであった。 また各自治体の TMS スクリーニング実施状況と課題についての調査結果を、参考資料 5 (巻末)に示している。 2016 年の日本の年間出生数は初めて 100 万を切り 97.7 万であるが、今回の調査は 2016 年 4 月~ 2017 年 3 月の期間に TMS スクリーニングを受けた検体数をあげているので、少し数字にズレがある。 2016 年 4 月~ 2017 年 3 月のスクリーニング件数をベースにした計算によると、全体の発見率は 8.195 人に 1 人であった。

TMS スクリーニング陽性者の診断・治療上の課題として中核医師のコメントを抜粋すると、① C3、C5-OH、C4-DC 上昇例が比較的多い、②新生児発症例でスクリーニング結果の間に合わない症例、③軽症プロピオン酸血症、VLCAD 欠損症の保因者への対応、④母体の服用中の薬剤、ビタミン B12 欠乏の影響による偽陽性者、⑤大学病院以外の病院に受診している患者情報が把握できない、⑥母親のメチルクロトニルグリシン尿症の発見例への対応、⑦精密検査で MS/MS分析、GC/MS 分析の手続きが煩雑、⑧離島など遠隔地に住む症例の診断に時間がかかる、などがあった。

表3. 自治体毎の年間発見患者数(2016年度)

自治体毎の患者数	自治体数	合計患者数
15 人	1	15
10 人	1	10
7人	1	7
6人	3	18
5人	1	5
4 人	7	28
3 人	3	9
2 人	11	22
1人	7	7
0 人	12	0
合 計	47	121

4. 新生児スクリーニング全国ネットワーク会議開催

1)会議の概要

平成30年2月9日に初めての試みとして「新生児スクリーニング(NBS)全国ネットワーク会議」 を開催した。プログラムと会議の概要は参考資料6に示している。会議資料は「タンデムマス・スクリーニング普及協会」のホームページからみることができる。

(http://tandem-ms.or.jp/topics/1023)

発表された主な話題提供は以下の通りであった。

①会議の概要説明、アンケート結果の解説(山口清次)

NBS は自治体事業であるが、特に TMS スクリーニングでは自治体毎の患者数が少なく自治体の枠を超えた情報交換体制が必要である。今回自治体における NBS 連絡協議会について調査したところ、連絡協議会があるのは 47 自治体のうち 34 自治体 (72%)、代替の会議で取り上げているのは 6 自治体 (13%)、協議会なしが 7 自治体 (15%) であった。 TMS スクリーニング対象疾患のような超稀少疾患の治療向上、行政サービス向上、あるいは事業評価のためには全国ネットワーク化が必要と思われる。今後自治体の窓口となるような中核医師を指定し、中核医師を中心とした全国ネットワークを構築してゆけば効率的である。

②「一次対象疾患となる CPT2 欠損症の診断治療の注意点」(但馬 剛)

2018年4月から全国的に CPT2 欠損症が TMS スクリーニングの一次対象疾患となり、NBS 対象疾患は計 20 疾患になる。CPT2 欠損症は従来の診断指標では見逃し例が多かったため、一次対象疾患とされていなかった。その後 CPT2 欠損症による突然死例が多いこと、優れた診断指標を開発したことから一次対象疾患となった。そして TMS スクリーニングで CPT2 欠損症陽性となった時の現場の対応について解説した。確定診断が重要なので、酵素活性測定、遺伝子解析が必要となるが、希望者(主治医)には厚労省科学研究費補助金による「新生児スクリーニング研究班(但馬班)」で当面検査を無料で提供することとなっている。また一次対象疾患となるため、当面全国で発見される CPT2 欠損症の正確な患者数と臨床経過の追跡を研究班で行うことになっているので、協力をお願いしたい。

③「タンデムマス検査の精度管理体制について」(花井潤師)

TMS スクリーニング検査機関 38 施設が参加して、定期的な精度管理試験を行っている。診断力をみる熟練試験(proficiency test; PT 試験)を年4回、分析力をみる検査精度試験(quality control test; QC 試験)を年1回行っている。TMS 検査は同じ方法で検査しても測定値は検査施設ごとに少しずつ異なるため、カットオフ値は全国一律とは限らない。また同一機器、同一試薬を使用していても、季節的変動や機器メンテナンス状況等によって測定値が一定とは限らない。

そこで学会技術者部会が中心となってWeb自動解析システムを開発した。各検査機関では測定データを定期的にアップロードして、技術部会が中心になった精度管理委員会が測定値のバラツキ、カットオフの設定等について評価、コメントして、TMS検査の質の維持、向上を図っている。その仕組みを解説した。

④「山形県の TMS スクリーニングの現状と課題」(沼倉周彦)

山形県は、人口約110万、年間出生数約8千人であるが、里帰り出産もあるため初回検査数は9千3百と出生数より少し多い。診断された患者は、通常は地域の拠点病院で診療されているが、原則としてTMSスクリーニングで発見された患者の情報は山形大学小児科に集約されることになっている。しかし日本海側の町から盆地である山形市内に来る場合、特に冬は交通機関がストップするなど地理的な問題が生じることがあり、地域医療機関との連携体制を普段から密にするツールが必要である。長期フォローアップの体制はまだ確立していない。

⑤「沖縄県の TMS スクリーニングの現状と課題」(知念安紹)

沖縄県では、2014 年 10 月から TMS スクリーニングが始まった。年間検査新生児数は 1 万 6 千~1 万 7 千である。2014 年 10 月~2017 年 9 月の 3 年間の TMS スクリーニング結果を 解析した。この期間中に 7 例の患者が発見された(頻度 1:7,215)。精査件数は 42 例 (0.1%) であった。CPT2 欠損症患者の TMS スクリーニング指標を検討したところ、旧指標では見逃す可能性 の高かった症例が、新指標では見逃しなく検出できることを確認した。沖縄県は島が多く地理的 困難さがあるものの、確定診断された患者については琉球大学で定期的にフォローアップする体制になっている。生後 3 年間は新生児担当医にも連絡することになっている。

⑥「発見された患者の長期追跡の重要性:成人 PKU の調査から」(山口清次)

20 歳以上のフェニルケトン尿症(PKU)85 例の調査結果を例示して、NBS で発見された患者の長期追跡の意義を述べた。85 例のうち NBS 開始前の患者は16 例、開始後の患者は69 例である。NBS 開始前の患者の知的障害は、開始後のそれに比べて有意に多かった。成人後でも NBS の効果は明らかである。NBS 開始後に診断された患者では61 例中55 例が高校以上、32 例は大学に進学していた。しかし諸事情から成人後に治療を中断した患者では、中断から数年後に知的障害よりも精神症状が出現する可能性の高いことが分かった。PKU では成人後も食事療法によって管理基準を守る必要がある。一方、管理が十分に行われれば、就学、就職、結婚も普通に可能であることも証明された。成人後も適切な管理をするために、成人以後の公的支援、成人期のトランジションも解決すべき課題として挙がってきた。以上のように成人後に至る長期の追跡によって長期追跡の意義が明らかになった。

(7)「研究班で行ってきた患者登録追跡の問題点」(小林弘典)

これまで厚労省の科学研究費の中で患者追跡をしてきた。方法は、第一段階として自治体に前年度に発見された患者数と主治医を訊ねる。次に、第二段階として主治医に対して最終診断名、臨床所見等を調査する方法である。しかし自治体からの回収率は、87%(2014年)、63%(2015年)、そして55%(2016年)と年々減少傾向にあり、正確な患者数を把握しにくくなっている。一方主治医(小児科医)を対象とした2次調査での回収率は99%(2014年)、100%(2015年)、および84%(2016年、集計中)と協力体制は良好である。倫理的問題を解決したうえで、主治医を対象とした追跡調査がより効率的かもしれない。

2)参加者

47都道府県の中核医師に会議を案内して、結果的に計40名の参加者(29自治体の中核医師26名、その他母子保健課、公衆衛生協会、および研究協力者アドバイザー等)の会議となった。この他に4名が天候等の事情で直前に参加できなくなった。図21に中核医師の参加した自治体を示した。中核医師が明確に決まってない自治体があったが今年度は代表的な医師に参加を呼び掛け、あるいは代理出席もあった。



図 21. 新生児スクリーニング全国ネットワーク会議参加自治体

3) その他

会議の後、数か所の自治体担当者、あるいは中核医師から、連絡協議会のありかた、自治体と 中核医師の連携の在り方について質問があった。全国ネットワークに参加するための資料請求も 多数あった。

考察

わが国の新生児マススクリーニング (NBS) 事業は、生まれつきの代謝異常による小児の障害発生予防を目的として 1977 年度より始まり、40 年が経過する。2014 年度からタンデムマス (TMS) スクリーニングが加わり対象疾患は 20 種類に拡大した。

NBS における対象疾患の要件として、表4に示す 集団健診事業の「Wilson & Jungner の基準」(1967) が有名である。例えば、1. 放置すると重大な健康 被害が発生する、4. 治療法が確立している、6. 簡 便で精度の良い検査法がある、8. あらかじめ治療 を受けるという治療対象者の政策合意が得られてい る、9. 費用対効果が適切である、などがある。こ

表4.集団健診対象疾患の要件: Wilson & Jungner の基準(簡略化)

- 1. 放置すると重大な健康被害が発生
- 2. 自然歴が明らか
- 3. 無症状の潜伏期間
- 4. 確立した治療法
- 5. 診療可能な機関に容易にアクセス可
- 6. 簡便で精度の良い検査法
- 7. 検査が集団に対して受容
- 8. 治療対象者の政策合意
- 9. 費用対効果に妥当性がある
- 10. 発見後の継続的な対応が可能

の中で表4の10番目の要件「発見後に継続的な対応が可能である」という点については、これまでのわが国のNBSでは不十分であった。これは、発見された後の長期追跡情報を把握する仕組みがなかったことによる。

NBSで発見された患者の長期追跡体制がないと、i)長期にわたって障害なく生活できるのか、ii)発見されても障害予防に限界があるのか、iii)より適切な治療法はないのか、またiv)公的事業としての費用対効果は適切なのか、などの評価が困難である。さらに長期追跡体制によって得られる情報は、エビデンスに基づく診療、患者家族へのフィードバックにつながり、NBSの意義を社会に向けて公開することができる。

また NBS では対象疾患の種類は多いが、個々の疾患頻度は低く、今回の調査でも年間発見患者数は、多くの自治体で数名であり、12 自治体がゼロであった。こういう種類の事業では、各自治体が個別に患者の情報を収集しても、事業評価、治療法向上、患者へのサービス向上などに資する情報が得にくい。また専門家のいる自治体とそうでない自治体で NBS への対応にも差があることが予想される。

こうした背景から、本研究において各自治体における NBS の実施状況と課題等を調査し、全国衛生部長会、各自治体、NBS 診療にかかわる医師(主に小児科医)などの協力を得て、全国的なネットワーク体制のあり方、患者登録長期追跡体制のあり方について研究を進めてきた。

今年度の調査によると、患者の登録・長期追跡体制につては、自治体担当者も中核医師も 90% 以上が重要なことであると回答したが、実際には無理ではないかという意見もあった。以前行った患者会に対する調査でも、ほとんどの方が賛成し、「自分たちの情報を提供するから、長期予後に関する情報をフィードバックしてほしい」という意見が多かった。にもかかわらず実現が困難というのはなぜであろうか。問題として個人情報漏えい、転居、転医、あるいは成人期への移

行の問題などが挙げられる。これらの問題はある程度時間をかけてでも解決すべきであろう。

今年度初めて各自治体の中核医師の集まる「NBS 全国ネットワーク会議」を開催した。そこで、NBS に関するあたらしい情報、精度管理の仕組み、自治体の NBS 実施状況と問題点を発表し、今後の患者登録追跡体制のあり方について討論した。会議の後、参加した中核医師から自治体に連絡したり、また自治体からも会議の内容についての問い合わせが数件あった。今回の会議を開催するために、自治体担当部署を対象に中核医師の紹介を依頼したところ、明確に決まっていないところが相当数あった。

今後自治体ごとに中核医師を指定し、指定された中核医師のネットワーク化によって、情報の共有、患者の登録追跡情報の共有を進める体制が、当面は最も効率的であると思われる。NBS事業がより効率的に社会貢献するために、自治体にとっても、診療サイドの医師にとっても、患者家族にとっても役立つ体制構築が期待される。

結 論

新生児スクリーニング対象疾患は稀少疾患であり、TMS スクリーニングで1年間に発見された患者がゼロという自治体が12であった(全国で発見された患者数は121例)。各自治体の壁を超えた新生児スクリーニングの全国ネットワーク化は、このような稀少疾患の診療レベル向上、行政面での費用対効果の評価、行政サービス向上に貢献する。

今年度初めて全国ネットワーク会議(第1回)を開催した。今後も継続することができれば、新しい情報の共有、自治体事業の均てん化に役立つと思われる。全国的な患者登録・追跡の情報共有は、エビデンスに基づく診療、患者家族のQOL向上、事業の評価、行政サービスの向上、NBS情報の社会への啓発へ貢献すると思われる。

今後の方向性

各自治体の中核医師をネットワーク化して、種々の情報交換を行う。全国ネットワーク会議を定例化するための在り方を検討する。このために NBS 連絡協議会の設置されていない自治体に設置を呼び掛ける。中核医師が明確に決まっていない自治体に対して中核医師を指定するよう働きかける。自治体と中核医師による全国ネットワークを介して患者の全数登録・長期追跡体制をめざす。



参考資料 1

自治体を対象とした新生児スクリーニング事業に関するアンケート

(自治体担当部署;平成29年10月)

チェックまたは自由記載があればご記入ください

1.	1. 新生児スクリーニング(NBS)連絡協議会について					
	目治体 NBS 連絡協議会は設置 いていますか	□あり □なし				
	1)「あり」とご回答の自治体	本の方へ	(自由記載欄)			
	(1) NBS 連絡協議会は毎年 定期的に開催しています か。	□定期開催 □不定期開催 □その他(具体的に)				
	(2) NBS 連絡協議会の年間 開催回数と開催月を平成 27 年度と 28 年度につい ておこたえください。	平成 27 年度 【 】回 開催月 【 】 】回 平成 28 年度 【 】回 開催月 【 】				
	(3)平成 29 年度の NBS 連絡協議会のメンバー構成(お名前とご所属、座長、事務局)をお知らせください。(メンバー表等があれば添付していただけば幸いです。)					
	(4)平成 29 年度または 28 年 度の NBS 連絡協議会の 議題をお知らせくださ い。	□陽性例の個別検討 □事業実施上の課題 □精度管理について □その他				

	2)NBS 連絡協議会が「ない	(自由記載欄)	
	(1)これまで NBS 連絡協議 会を設置していない理由 がありますか。(複数回 答可)	□陽性例がないので必要性がない □予算が認められないため設置で きない □他の会議で代替できている □特に理由はない □その他 (具体的にお願いします)	
	(2)今後、NBS 連絡協議会 を設置する予定はありま すか。	□今年度設置する予定 □来年度設置するために予算要求 の予定。 □予定なし □その他(具体的に)	
2.	貴自治体での NBS 事業実施	機関等についてお訊ねします 機関	(自由記載欄)
	(1)貴自治体ではスクリーニング陽性児の精密検査等を実施する医療機関(中核医的医療機関)は指定されていますか。	□自治体で指定している □指定してないが、事実上特定の機関で実施 □精密検査医療機関は特に指定していない □その他(具体的に)	
	(2)精密検査実施機関(中核 医的医療機関)が特定されている場合、具体的な 医療機関名をお知らせく ださい。(非公式でも可、 複数回答可)		
	(3)貴自治体では NBS 事業 の精密検査の結果等の データのとりまとめや精 密検査陽性児の相談に応 じる医師(中核的医師) は決まっていますか。(複 数回答可)	□ NBS 連絡協議会会長(座長)が行っている □自治体内で指定した中核的な医師が行っている □県外の医師に委託している □その他(具体的に)	

	(4)貴自治体の NBS 事業の 精密検査の結果等のデー タのとりまとめや相談に 応じている医師(中核的 な医師、代謝異常、内分 泌)をご記入ください(非 公式でも可、複数も可)	(医師名)	所 属		
3.	NBS 実施状況等についてお信	引いします			
	(1) NBS で発見された方の 最終診断名を自治体とし て把握していますか	□受診までは	まで確認している 確認、しかし最終診断は確認せず も、最終診断も把握しない		
	(2) NBS 事業で診断された 患者が治療を受けている 医療機関を把握していま すか	□治療経過の	治療経過を把握している 詳細までは把握していない 関しては把握していない		
	(3)貴自治体では NBS 事業 で診断された患者の長期 的な予後、QOL 等を把 握していますか? (また は調査したことがありま すか?複数回答可)	□ <u>行政として</u> □ <u>保健所活動</u> □ <u>関係機関</u> が	把握する仕組みになっている 調べたことがある として調べたことがある 調べたことがある は <u>把握していない</u>		
	(4)貴自治体における NBS 事業の精度管理はどのよ うに確認していますか	□検査実施機	協議会で確認している 関から報告を受けている 実施状況は把握していない		
4.	4. NBS で発見された患者の長期予後の把握体制についてお伺いします				
	(1) NBS で発見された患者 を長期追跡することにつ いて	□重要なこと □重要だと思 □特に必要で □その他:	うが実際には困難である (理由も)		

(2)自治体を超えた(全国的な)患者登録・長期追跡 体制の構築について	□必要だと思う(中央に置くべき)□必要とは思わない□反対である□その他:
(3)患者の長期追跡への自治体の関与について	□自治体が長期追跡データを把握する必要がある □自治体は長期追跡データまで把握する必要はない □反対である □その他:

新生児マススクリーニングについて自由意見記載欄

(NBS について要望、感想、意見等がございましたら下欄の自由記載欄にご記入ください)

			発見された患者の把握について、 自治体を超えた協力の在り方、など

ご協力いただき有難うございました。

ご回答についてお問合せをする際のご担当者のお名前とご連絡先をお願いします。

ご所属(部署名) 連絡先(電話など)	
お名前	
アドレス	

- ※アンケートの中でご返答いただいた「中核的医師」の方に、次の段階のアンケートで患者の長期追跡体制等の在り方についてご意見をうかがう予定です。ご了解下さい。
- ※また今回のアンケートのデータはこの研究目的以外には使用しません。

返信:添付メール (PDF、またはワードファイル)、郵送、FAX でも構いません。

メール返信のために、アンケートのワードファイルをご希望の方は、メールでお知らせください。pedms@med.shimane-u.ac.jp (事務局:古居みどり)

問い合わせ先:島根大学小児科研究室直通電話:0853-20-2219, 2220 FAX:0853-20-2215

参考資料 2

中核医師対象アンケート用紙〈PART 1〉 2016 年度タンデムマス・スクリーニングの活動状況(各都道府県 1 枚)

自治体名				記載者医師名	
2016 年出生数 (概数でも可)	人 (先天代謝異常検査受験者数)			TMS 窓口 医師名	
今回の会議に 出席	□参加する	□できない	7	会議参加 予定者	
1) 診断患者数:2	2016 年度(名	各自治体)に	ついて		
2016年4月~2017年3月	確定診断	断疾患名	症例数	診断に難渋など、特記する症例 (特になければ記入不要)	
	□あり	□なし			
アミノ酸血症	(例)PKU		(例) 2		
+尿素回路異常症	1.				
	2. 3.				
	□ あり	□なし			
有機酸代謝異常症	1. 2.				
	3.				
	□あり	□なし			
脂肪酸代謝異常症	1.	I			
MANAGAT VENT XVIII /III	2.				
	3.				
TMSで診断された患者数合計				(記)	入不要)
診断上遭遇した課題 問題点 (自由記載)	Ī.				

問題	上遭遇した課題、 点 a記載)	
TMS 体制の課題、 改善点 (自由記載)		
2)	——————— 各自治体の新生児スクリ−	·ニング連絡協議会について
(右	県の連絡協議会の有無 は島根県母子保健課等からの回答 Eが必要であればお願いします)	□あり□なし(定期開催 不定期開催)
「あり」の	ありの場合 b. 連絡協議会の主な議題 (☑または■でチェック)	□前年度の診断患者数 □発見患者の診療状況 □偽陽性者数 □検査精度管理の問題 □その他
の回答者のみ	c. 連絡協議会のメンバー	□自治体担当者 □保健所関係者 □産科医 □小児科医 □検査施設 □その他
3)	その他の自治体での活動	
総合的評価 (TMS スクリーニング)		□おおむね良好□問題が多い□その他
a. 各地区で行った啓発活動・研修会・イベント等(最近1年間で特記すべきこと)		
b. その他 新生児スクリーニング全般につ いての感想・要望(自由記載)		

※太枠(白色部分)が記入欄です。**「自由記載欄」**は特になければ<u>記入不要</u>です。

参考資料3

中核医師対象アンケート用紙〈PART 2〉

新生児マススクリーニングの患者追跡調査について(各医師1枚)

4)各自治体における患者把握状況について						
質問	回答欄					
 いつまで発見された患者の 診療状況を把握しているか (✓または■でチェック) 	□最初の1年間は把握 □小児期まで把握 □成人以後も把握 □把握する仕組みはない □その他					
2) どこで患者の長期追跡データを把握しているか(複数回答可)	□自治体担当部署 □連絡協議会で把握 □中核的医師(または中核医療機関) □検査機関が把握 □各医療機関に任されている(県全体数は把握してない) □把握する体制はない □その他					
3) 成人後の患者予後の把握	□把握する仕組みがある□各医療機関に任されている□把握する仕組みはない□その他					
4) 主治医の把握 (患者の転医、転出の把握も含 めて)(複数回答可)	□自治体担当部署が把握 □連絡協議会が把握 □検査機関が把握 □把握する仕組みはない □その他					
5)全国横断的な情報交換・患者把握体制についての意見						
5)全国横断的な情報交換の会 議について(仮称:全国連絡 協議会)	□全都道府県から参加する会議が望ましい □希望する自治体のみ参加する会議でよい □現状のままでよい(特に必要ない) □その他(別の形態など)					

6)全国横断的な患者登録体制 について		□全数登録の体制構築が望ましい □望ましいが全数登録までは不要である □現状のままでよい □その他(提案等があれば自由記載)			
「患者登録」体制が望ましいと回答した方	全国横断的に患者登録すると仮定した場合、「登録すべき項目」として、望ましいと思われる項目(複数可)。	□生年月日 □イニシャル □診断医療機関 □治療医療機関 □診断名と病型 □臨床症状の有無 □主な検査所見 □診断方法 □治療法 □診断方法 □転帰・発育・発達状況 □その他			
	「患者登録」の仕組みを作る場合、検討すべき課題としてご意見を伺います。 (複数可)	□セキュリティ対策 □登録情報の透明性(活用状況の定期的公開) □利用する人の制限(届出) □その他(特になければ記載不要)			
教 ン 布 の	スクリーニング診療の場で、 科書的な情報(ガイドライ 等)以外に、提供または配 されるとよいと思われるも がありましたら記載してく さい。(複数可)	□陽性者が出たときの対応マニュアル □疾患別の健康手帳(母子手帳のようなもの) □定期的な講習、研修機会の提供 □成人後の移行期マニュアル(一定の取り決め) □その他(特になければ記載不要)			
さ	患者登録、長期追跡体制の在 い。 日記載です。特になければ記載	り方について、ご意見や要望事項などがあればご記入くだ 不要です)			

※太枠(白色部分) が回答欄です。「自由記載」のところは特になければ<u>記載不要</u>です。

参考資料4

自治体担当者の自由記載(抜粋)

NBS 連絡協議会を設置していない理由

周産期医療協議会で代替できている 確定例を把握する体制が整っていない NBS は円滑に実施できているため

事業を実施する上で協議会を設置する必要性が生じていない

精密検査等を実施する医療機関(中核医的医療機関)の指定

実施要項上、「大学病院または保護者の希望する精密検査実施医療機関」と規定 タンデムマス法の精検は2医療機関に指定 連絡協議会において指定している

精密検査の結果等のデータのとりまとめや陽性児の相談に応じる医師(中核的医師)

各精密検査医療機関において相談に応じデータをとっている 管理委員会の委員が相談医として相談に応じている データのとりまとめは県と検査、精密検査は各病院の医師が対応している 県として精密検査陽性児の相談に応じる医師は決めておらず 精密検査実施病院の医師が対応されていると考える 連絡協議会で決めている

NBS 発見例の最終診断名を自治体として把握しているか

暫定の段階で診断の報告を受けている 受診まで確認もしくは最終診断まで確認 指定医療機関以外を受診した児については把握してない

NBS 事業で診断された患者が治療を受けている医療機関を把握しているか

精密検査機関において、診断確定所の治療方針は把握している 保健所において登録患児とし状況等の確認に努めている(実施要領に基づく) 一部紹介先医療機関名を把握

NBS 事業で診断された患者の長期的な予後、QOL 等の調査、把握

医療機関からの結果報告の内容を把握 各保健所の一般的な業務として長期的な把握やケアに努めている 保健所において登録患児とし状況等のかくにんに努めている(実施要領に基づく)

NBS で発見された患者の長期追跡について

医療サイド、行政、の役割分担について議論が必要である

現在検討していない

対象疾患のほぼ全て小慢の対象疾患であり、先天の事業でも行うと公費の重複となるのではないか。

個人情報保護との関係について、法令上の整理をする必要がある。

整理できたとして、同意書等の取得、要項改正、予算措置等、準備期間が必要

全国的な患者登録・長期追跡体制の構築について

家族本人、医療機関の負担が危惧される。転居した場合、追跡が困難 希少疾患であるため予後や治療方針等が追跡することにより役立つ情報となる 公費で実施している事業のため尿化のために長期予後の把握は必要だと考える 実情と課題が不透明なので現時点では必要かどうか不明 全国の自治体の動向を把握した上で、その必要性について検討したい 必要だと思うが自治体の体制等の状況をふまえて検討する必要があると思う 必要だと思うが、実際には困難だと思う(個人情報等)

患者の長期追跡への自治体の関与

自治体が長期追跡データを把握する目的が不明確、事実上自治体などの長期追跡は難しい 実情と課題が不透明なので現時点では必要かどうか不明

長期追跡とはいつまで追跡すべきなのか見当が必要

自治体関与(フォロー)が必要と思われるケースについては把握したほうがよい 追跡については医療機関で行うことが機能的だと考える

患者を小児慢性特定疾患へつなげるため 18 歳になるまで年1回フォローしている 18 才以上の長期追跡については検討したことがない

全国的な患者登録・長期追跡体制の構築について -- 難しい理由

医会の協力を得ることが困難

いつまで追跡する必要があるのか、行政だけではきめかねる

医療機関から行政への個人情報の提供を拒まれると思われる

患者の転居、担当職員の交代などにより行政が長期の情報を把握することは困難

追跡調査には医療機関への大規模な調査が必要となるため

個人情報の取り扱いなどは長期追跡体制を組むことが困難であると考える

里帰り出産の患者の長期追跡を1自治体が実施するのは困難

受診を中断した場合追跡は困難

転出入があるため、自治体単独では難しい

全国統一で実施できるような体制が望ましいと思います。

参考資料 5

各自治体の TMS スクリーニング実施状況

	都道 府県	2016 出生数	発見 患者	診断・治療上の問題点	*連絡協議会	自由意見 (患者登録、追跡体制、全国レベル会議等)
1	北海道	36,219	4	コンサル医と精査機関の 連携の流れ	定期	
2	青森県	9,945	1		定期	
3	岩手県	9,311	3		定期	診療医師だけでは知識は不十分 全国レベルで経験を分かち合い、情報交換 転医・転出の情報の把握困難
4	宮城県	17,684	4		定期	NBS の位置づけが低い。専攻医の NBS 研修不十分 法的裏付け、予算・人員配置が必要。
5	秋田県	6,647	1	里帰り出産の場合手続き が煩雑、家族負担も増え る傾向	代替	
6	山形県	8,721	2	再検でも C5-OH、 C4-DC 上昇例が数名	定期	調査のタイミングをもう少し遅くできないか 思者さんへの簡単な説明文があるとよい
7	福島県	15,108	2		定期	
8	茨城県	21,937	2		不定期	里帰りの再検査例など、県を超えたネットワーク必要 長期になると患者の把握困難
9	栃木県	16,705	0		定期	相談医は遠方だが、メール等で連絡取れる 質の高い NBS ができていると思われる
10	群馬県	14,891	1	TMS 陽性例、速やかに生化学、遺伝子診断。新生児発症例で TMS 結果を待てない例あり	定期	TMS 体制強化:検体到着翌日には結果 判明
11	埼玉県	51,811	4	さいたま市の情報は出せ ず。 C5-OH 陽性例の取り扱い	定期	1年後の再検は臨床検査として周知する 全数登録の仕組みを一刻も早く。
12	千葉県	44,499	6	C3、C3/C2 高値の偽陽性 が非常に多かった MMA(8d) 1 例: TMS 結 果が間に合わず	定期	精査機関が一つになったのでスムーズ、 追跡もやりやすくなった 治療薬開発のためにも全国患者登録追跡 が必要
13	東京都	101,652	10	施設によっては、診断ま でに時間がかかる	なし	検査能力は全国トップクラス、 しかし行政の関与が少なく連絡協議会は ない
14	神奈川	63,816	6		定期	神奈川県では精査機関は一か所のみ一部 成育へ 患者登録では生年月日は、年と月までで 良いのでは
15	新潟県	17,371	2	MSUD 精査で、有機酸異 常なし 遺伝子検査中	定期	各産科機関を対象に検体採取、保管、発 送等に関する実態調査を実施。今後の啓 発活動に生かす予定。

	都道 府県	2016 出生数	発見 患者	診断・治療上の問題点	*連絡協議会	自由意見 (患者登録、追跡体制、全国レベル会議等)
16	富山県	8,030	0	VLCAD 欠損症軽症例? 保因者?への対応	定期	産科施設等の採血、保管、発送等につい て調査実施予定
17	石川県	9,508	4		定期	
18	福井県	6,776	0		定期	
19	山梨県	6,093	0		定期	検査機関が県内に2つあり、やや煩雑
20	長野県	16,477	4	軽症プロピオン酸血症へ の対応、不明	定期	患者登録が「研究班」と「今回」でダブっている 診療機関が1か所になっているので長期フォローしたい
21	岐阜県	16,310	2		定期	NBS 発見患者の長期フォローは必要 遺伝子型による治療法改善(テーラー メード)も重要
22	静岡県	21,224	4		定期	
23	愛知県	70,664	15		定期	
24	三重県	14,276	1		代替	
25	滋賀県	12,725	1		定期	県内の精査機関は滋賀医大小児科を中心に連携 小児期〜成人期に使える"疾患手帳"があると便利 全数登録による医療へのフィードバック 希望 診断後の標準的なマニュアル、指標があるとよい
26	京都府	19,666	0		不定期	
27	大阪府	68,118	7		定期	ガラクトース血症の全国的診断法統一を
28	兵庫県	43,793	2	母体抗菌薬による C5 上 昇例が 1 例	定期	長期追跡のシステムがない 個人情報保護を理由にデータ収集が困難 なことがある
29	奈良県	10,075	0	大学病院以外の病院の患 者確認ができず	なし	
30	和歌山	7,875	3		なし	
31	鳥取県	5,389	0		なし	
32	島根県	5,644	1		なし	精査診療機関が県内で一か所のためスムーズ へき地患者の急変に備えた体制必要 採血手技等の基本的な知識が不十分な施 設が多い
33	岡山県	15,717	2		定期	
34	広島県	23,390	4		代替	精査診療施設が県内で一か所なのでス ムーズ
35	山口県	11,205	0	偏った産科施設で偽陽性 例が多かった 患者の転居先の情報不十 分	定期	診断や急性治療のためのコンサル体制の 充実 患者登録追跡の問題について議論を始め るべき

	都道 府県	2016 出生数	発見 患者	診断・治療上の問題点	*連絡協議会	自由意見 (患者登録、追跡体制、全国レベル会議等)
36	徳島県	6,006	0	発症患者少なく、トラブ ルは今のところない	なし	各自治体の連絡協議会設置を義務付けてはどうか 各ブロックの相談医を選任しては? 地区ごとに症例報告情報共有できるとよいマススクリーニング学会はとっつきにくい面がある
37	香川県	8,037	1	外来に陽性者が来るとあわてる	代替	陽性の時、緊急受診の必要のある疾患リストアップを 患者登録追跡のため、公的機関のシステム構築が必要 保護者の同意について検討する必要あり
38	愛媛県	10,933	5	里帰り症例で、確定診断 が間に合わない例あり	代替	フォローアップの重要性について認識を 高める必要 (県としては情報収集体制の創設予定は なし)
39	高知県	5,151	2	VLCAD 陽 性 例、20d、 33d に検査:正常化した。 症例数が少ないため、情 報少なく手探り状態	代替	県内医療機関全部の患者情報の把握は困 難?
40	福岡県	45,146	3	2016 年度 TMS で 14 例の 陽性者。 しかし確定診断例のデー タはまだ。	定期	福岡県は行政区分3つあり、精査診療機関も3つ。 県全体を統合した情報の把握はまだ十分ではない
41	佐賀県	7,419	0	県で把握している患者数はゼロ、しかし検査施設からの情報では4名、一致せず	不定期	他の病院にかかっている患者把握が難しい
42	長崎県	12,062	2	メチルクロトニルグリシン尿症母体での対応 母体の B12 欠乏の例が判明	定期	自然歴の不明な疾患も少なくない。 患者の長期追跡体制が必要
43	熊本県	16,128	0	発見例は TMS スクリー ニング前の発症	なし	スクリーニングする前の発症例
44	大分県	9,668	0	精 査: MS/MS、GC/MS 検査の流れが煩雑	定期	全国的に統一した外部検査の体制が必要
45	宮崎県	10,431	2	CPT2 欠損症の確定診断 が難しい ピルビン酸 Na 投与が保 険外のためコスト高	定期	AC分析の基準見直し、新規情報が広く 伝わる体制を 中核医師のみならず検査機関の代表者も 参加した組織を
46	鹿児島	14,725	2	離島の症例の診断に時間 がかかる 軽症の病型の症例に対す る対応に苦慮	不定期	
47	沖縄県	16,631	6	GA2の疑われる症例、遺伝子解析はしてない 母体のPCDの遺伝子解析 は公的補助外	不定期	偽陽性例も含め、追跡体制は不十分 県内でデータ集約は一か所(琉球大)と なっている 長期フォロー体制が必要
	計	991,609	121			

*定期(連絡協議会定期開催)29;不定期(不定期開催)5;代替(代替の会議等)6;なし(協議会設置なし)7 ※発見された患者なし(ゼロだった自治体)12;—— 未記入

参考資料6

全国新生児スクリーニング・ネットワーク会議(仮称)プログラム

日 時:平成30年2月9日(金)13~16時

場 所:東京・TKP 品川カンファレンスセンター・バンケットルーム 4D

参加者:約40名(別紙で紹介)

プ	П	グ	ラ	厶

13:00 開会のあいさつ・来賓紹介

13:05 厚労省あいさつ

13:10 「新生児マススクリーニングに期待すること」

13:20 会議の概要説明・アンケート結果紹介

山口 清次(島根大学小児科)

北澤 潤(母子保健課課長)

北川 定謙(公衆衛生協会名誉会長)

山口 清次(島根大学小児科)

1. マススクリーニングの最近の話題

13:30 「一次対象疾患となる CPT2 欠損症の診断治療 の注意点」

13:50 「タンデムマス検査の精度管理体制について」

但馬 剛

(成育医療研究センター NS 研究室長)

座長:山口 清次

花井 潤師

(北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)

座長:但馬

座長:但馬

圌川

剛

Ⅱ. 各地区のタンデムマススクリーニングの現状と課題

14:10 「山形県の TMS スクリーニングの現状と課題」

14:20 「沖縄県の TMS スクリーニングの現状と課題」

14:30 自由討論(20分)

沼倉 周彦(山形大学小児科)

知念 安紹(琉球大学小児科)

一休憩 (10 分) **一** (14:50 ~ 15:00)

Ⅲ. 全国患者登録・追跡体制

15:00 「発見された患者の長期追跡の重要性: 成人 PKU の調査から」

15:20 「研究班で行ってきたかんは患者登録追跡の 問題点」

15:30 自由討論 (25分)

15:55 事務連絡

16:00 閉会

山口 清次(島根大学小児科)

小林 弘典(島根大学小児科)

米山 克俊 (公衆衛生協会)

山口 清次(島根大学小児科)

本研究は、厚生労働省 地域保健総合推進事業費補助金 日本公衆衛生協会助成事業「各自治体の新生児スクリーニング連絡協議会の全国ネットワーク化による事業の質向上に関する研究」 (分担事業者:山口清次)、公衆衛生協会(篠崎英夫会長)、および全国衛生部長会(鶴田憲一会長)のご協力を得て研究を進めています。 本研究遂行にあたり、ご協力やアドバイスを賜りました古居みどり氏(島根大学小児科:事務局)、米山克俊氏(日本公衆衛生協会総務部)、川口耕一氏(一般社団法人健やか親子支援協会)、上家和子氏(日医総研主席研究員、元大阪府健康医療部長)、またアンケート調査にご協力いただいた自治体担当部署の方々、各自治体の中核的医師、医療関係者の方々にお礼申し上げます。山口 清次(分担事業者)

平成29年度地域保健総合推進事業

「各自治体の新生児スクリーニング連絡協議会の 全国ネットワーク化による事業の質向上に関する研究」

報告書

発 行 日 平成30年3月

編集・発行 日本公衆衛生協会 (理事長 篠崎 英夫)

分担事業者 山口 清次(島根大学医学部小児科)

〒 693-0021 島根県出雲市塩冶町 89-1

TEL 0853-20-2220

FAX 0853-20-2215