

平成30年度 地域保健総合推進事業

自治体と協力した新生児スクリーニングの
全国ネットワーク化の推進に関する研究

報告書

平成31年3月

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特任教授）

はじめに

わが国では、小児の障害発生予防を目的として新生児マススクリーニング（NBS）事業が行われている。最初区の事業であったが、2001年度より一般財源化され自治体事業となっている。NBSの対象疾患は数万人～数十万人に一人という希少疾患のため、各自治体単位では発見される患者数は極めて少なく、事業の評価が難しく効率も悪い。そこで、自治体の壁を越えた全国ネットワークを作り、標準化を図ることは意義がある。これまで、各自治体の実情と課題の調査、患者登録追跡体制を目指して患者家族を含む各分野の意見をアンケート調査し、自治体の壁を超えた情報共有を目的として、昨年「第1回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」を開催した。今年度は、新生児スクリーニングの標準化を図るために、説明・同意書の統一、使用済み血液ろ紙の有効利用の在り方について検討した。

表1. これまでの研究経過と今年度の研究

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 自治体の立場は、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可能性があり、成人後も継続的な治療の重要性が確認された。成人後の生活実態の調査を含めて長期追跡によって初めてNBSの意義が明らかになる。 2. 患者登録追跡体制についてアンケート調査 主治医（小児科医）と患者家族会（代表者）も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 「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」	1. 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スクリーニングの現状と課題、患者登録・長期追跡体制に対する意見を調査 2. 「第1回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」の開催 各自治体の中核的医師を中心に、現状と課題、情報共有による各地域の事業の均てん化、質の向上を図る目的で開催した。
平成30年度（今年度） 「自治体と協力した新生児スクリーニングの全国ネットワーク化の推進に関する研究」	1. 各自治体の新生児スクリーニングの実情と課題の調査 2. 説明・同意書の全国統一化の検討 3. 使用済み血液ろ紙の有効利用の在り方に関する調査 4. 「第2回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

はじめに-----	2
目次-----	3
目的-----	4
方法-----	4
組織-----	5
調査結果-----	6
考察-----	19
結論-----	21
今後の方向性-----	21

参考資料編

参考資料 1 都道府県別出生数と患者発見数 -----	23
参考資料 2 都道府県における新生児スクリーニング連絡協議会活動 と中核的医師の指定状況-----	24
参考資料 3 「第 2 回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」参 加者と各自治体の中核的医師-----	25
参考資料 4 全国統一説明書「新生児スクリーニングハンドブック (試作)」(抜粋) -----	27

目 的

わが国では、新生児マススクリーニング（NBS）は自治体事業となっている。NBSで発見される患者数は自治体単位では極めて少ないために、正しく評価できない。そこで自治体の壁を越えた全国レベルのネットワークを作り、情報を共有して、NBSの標準化、効率化を目指している。今年度は主に、全国レベルで患者登録、追跡体制、説明・同意書の統一化、使用済み血液ろ紙の有効活用の在り方について、自治体NBS担当部署、および各自治体の中核的医師（小児科医）を対象にアンケート調査をした。

さらに全国レベルでのNBS情報の共有を目的として「第2回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」を開催した。NBS標準化の第一歩として共通の摂津名・同意書を想定して「新生児スクリーニングハンドブック」を試作した。全国の自治体担当者、中核的医師及び関連部署の意見を入れてブラッシュアップして、統一形式の説明・同意書を目指したい。

方 法

新生児マススクリーニング（NBS）の自治体担当者、各自治体の中核的医師（主にタンデムマススクリーニング担当）を対象として、各自治体の新生児スクリーニング（NBS）の現状と全国NBSの標準化について意識調査をした。各地域における患者の発見状況と課題、連絡協議会の活動状況、説明と同意書の記載内容、および患者追跡体制等についてアンケート調査した。また「第2回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」を開催し、全国レベルでの情報共有を図り、現在の課題について討議した。調査項目は以下の通りである。

1. タンデムマス・スクリーニング患者発見状況の調査

自治体の中核医師を介して、患者発見状況を調査した。

2. 自治体NBS担当部署を対象とした調査

アンケートは政令市を含む67自治体に発送した。一部は47都道府県として整理した。

- 1) 中核的医師の指定状況
- 2) 連絡協議会の活動状況
- 3) タンデムマス・スクリーニングの現状
- 4) 説明・同意書の内容について

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

- 1) NBS連絡協議会の活動内容
- 2) 説明・同意書の統一について
- 3) 説明・同意書に含めるべき内容
- 4) 使用済み血液ろ紙の活用について

3. 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) 全国会議についてアンケート
- 3) 「新生児スクリーニングハンドブック」についてアンケート

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
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
森岡久尚	岐阜県健康福祉部長（全国衛生部長会）	アドバイザー
鶴田憲一	静岡県理事（全国衛生部長会会長）	アドバイザー

調査結果

1. 発見された患者数（タンデムマススクリーニング）

1) TMSスクリーニング発見患者数（2017年度）（中核的医師 からの回答）

中核的医師を介して、各自治体で発見された患者数を集計した（表1）。2017年度の発見患者数は、123名であり、前年度（2016年度）121名とほぼ同数であった。TMSスクリーニング全体の頻度は1:7, 123と計算された。（参考資料1 参照）

表1. 2017年度にタンデムマス法（TMS）によって発見された患者内訳

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		
疾患	症例数		疾患	症例数		疾患	症例数	
フェニルケトン尿症	22	(19)	メチルマロン酸血症	5	(8)	CPT1欠損症	1	(1)
高フェニルアラニン血症	7	(13)	プロピオン酸血症	19	(27)	CPT2欠損症	2	(1)
PTPS欠損症	2	(1)	MCC欠損症	4	(1)	VLCAD欠損症	16	(16)
シトリン欠損症	12	(9)	イソ吉草酸血症	1		MCAD欠損症	18	(9)
シトルリン血症 I 型	1	(5)	グルタル酸血症 I 型	1	(2)	CUD	4	(2)
MAT欠損症	2	(3)	MCD	2	(1)			
ホモシスチン尿症	3							
計	48	(52)	計	32	(39)	計	41	(30)
全体の合計					122 (121)			
					全体の頻度 1:7, 123			

（ ）内は、前年度（2016年度）の患者数。2017年度のデータは滋賀県、岡山県、福岡県のデータが間に合わず、これを除いた出生数 876, 068のデータである。

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）；MCD=マルチプルカルボキシラーゼ欠損症；CPT=カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ；VLCAD=極長鎖アシル-CoA脱水素酵素；MCAD=中鎖アシル-CoA脱水素酵素；CUD=全身性カルニチン欠乏症

2) 自治体ごとの患者発見数（TMSスクリーニング）

自治体ごとの発見患者数を表 2 に示す。2017年度と2016年度のデータを表 2 に示している。年間12～15例発見された自治体は1自治体である。また2017年度の発見患者ゼロという県は47都道府県のうち10県であった。年間発見患者数が3例以下の所は、47都道府県のうち29県（6 + 13 + 10）であった。

表 2. 発見された患者数と自治体数

年間発見 患者数	自治体数 (N=47)	
	2016	2017
12～15	1	1
9～10	1	3
7～8	1	4
6	3	1
5	1	2
4	7	2
3	3	2
2	11	6
1	7	13
0	12	10

2. 自治体における新生児スクリーニング体制の現状

1) 中核的医師（コンサルタント医師）の指定状況（自治体からの回答）

各自治体における中核的医師（コンサルタント医師を含む）の委嘱または指定状況を表3に示す。「中核的医師は明確に決まっていない」という状態は、47都道府県中2件あった。（参考資料2参照）

表3. 中核的医師の指定状況

指定している	45
特に指定なし	2

2) 連絡協議会の設置・活動状況（自治体）

2018年度に各自治体の新生児スクリーニング（NBS）「連絡協議会を開催した」のは、表4に示すように47都道府県のうち29県（62%）、「代替の会議または研修会等を開催した」のは10県（21%）、「連絡協議会が開催されなかった」という回答は8県あった。

表4. 2018年度連絡協議会の開催状況

連絡協議会	2018		2017	
開催あり	29 (62%)	(83%)	34 (72%)	(85%)
代替会議	10 (21%)		6 (13%)	
なし	8 (17%)		7 (15%)	

3) タンデマス・スクリーニングの現状（自治体回答）

2018年時点におけるTMSスクリーニングの実施状況については、表5に示すように、47都道府県のうち40件が「おおむね順調に推移している」という回答であった。またTMSスクリーニングの現状での課題等について自由記載を表6に抜粋した。

表5. TMSスクリーニング実施状況

おおむね順調	40
課題あり	6
未回答	1

表 6. TMSスクリーニングの課題等（自由記載）

- | |
|---|
| <ol style="list-style-type: none">1. 精密検査から最終診断までに時間がかかることがある2. 低出生体重児の対応に、個人差がある（統一されていない）3. 一般財源化された後、NBSの法的根拠がないため予算確保が難しい4. 対象疾患の設定が国通知以外に選択基準がなく苦慮している5. 患者の長期フォローアップについて他の自治体の情報を知りたい6. TMSスクリーニングの標準化について他の自治体の考えを知りたい7. H30年の厚労省課長通知以後、他の自治体での患者台帳などの取り組みを知りたい8. 自治体レベルでは、患者の予後を把握することについて保護者からの理解が得られにくいことがある9. 里帰り出産の患者の把握、長期フォローが困難である。全国統一的に情報共有する仕組みが必要である10. 精密検査のための検査機器が高額で、機器更新を断念するところが出てきているのが心配である11. 連絡協議会がないため、精密検査、フォローアップの体制が整備されていない12. 発見される患者数が少ないため、産科、小児科、行政、検査機関の連携による情報共有体制が必要である |
|---|

3. 新生児スクリーニングの標準化

1) 説明・同意書の標準化について

自治体担当部署と中核的医師（小児科医）を対象に、NBSの説明と同意書の全国統一化についてアンケート調査した。

a. 全国統一形式の説明・同意書の利用の可能性について（自治体の回答）

全国統一形式の説明・同意書があれば利用するかという質問に対して、回答のあった62自治体（都道府県と政令市）のうち54自治体（87%）が、利用したいという回答であった（表7）。

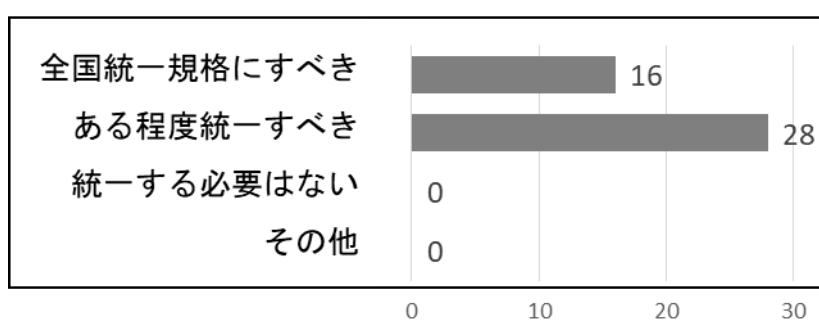
表7. 統一形式の新生児スクリーニング説明書の利用（自治体回答 N=62）

あれば利用したい	54 (87%)
現時点では、不要または保留	8 (13%)

b. 説明・同意書の形式統一について（中核的医師の回答）

中核的医師を対象に、説明・同意書の形式の統一について訊ねたところ、図1に示すように、回答のあった44名全員が「全国統一規格にすべき」または「ある程度統一すべき」という回答であった。

図1. 説明と同意書の統一化について（中核的医師 N=44）



2) 使用済み血液ろ紙の目的外使用について

NBS検査後の使用済み血液ろ紙の目的外使用について、全国のコンセンサスを形成することを目的として、自治体担当者または中核的医師を対象にアンケート調査した。

a. 説明書に検査済み血液ろ紙の目的外使用について記載の有無（自治体の回答）

現状の説明書の中に、使用済み血液ろ紙の活用について記載があるか訊ねたところ、表 8 に示すように、回答のあった65自治体のうち48自治体が「記載してない」という回答であった。

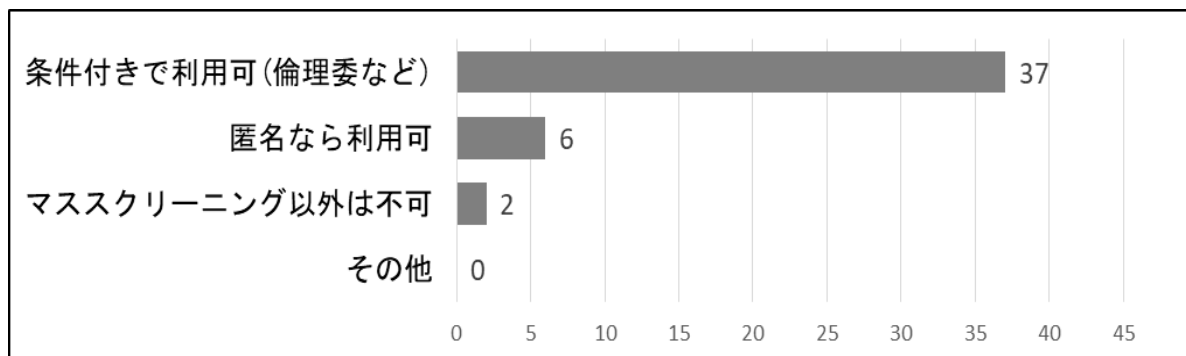
表 9. 「使用済み血液ろ紙の活用」について説明書に記載されているか (N=65)

記載してある	17 (26%)
記載なし	48 (74%)

b. 使用済み血液ろ紙の目的外使用をすることについて（中核的医師の回答）

中核的医師（小児科医）を対象に、使用済み血液ろ紙の目的外使用の是非について質問した。図 2 に示すように、45名中43名が条件付きで可」または「匿名なら可」という回答であった。2名が「マスキング以外に使用すべきでない」という回答であった。

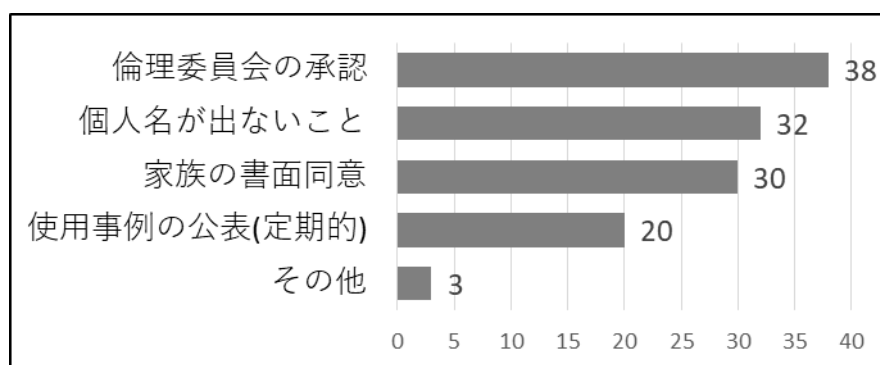
図 2. 使用済み血液ろ紙の活用についての意識調査（中核的医師からの回答 N=45）



c. 使用済み血液ろ紙を活用する研究の満たすべき要件（中核的医師の回答, N=45）

使用済みの血液ろ紙を他の目的に利用する場合に満たすべき要件について中核的医師を対象に質問した。図 3 に示すように、①倫理委員会の承認を受けた研究であること、②個人名が出ないことを条件にすること、③家族の書面同意、および④目的外使用した研究の公表などが挙げられた。

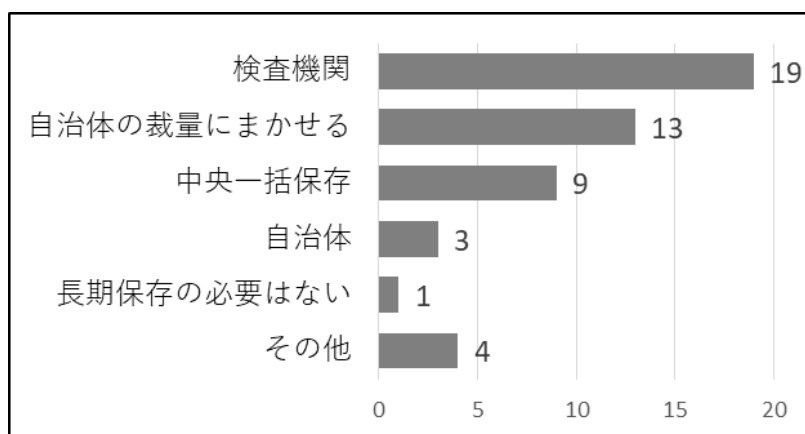
図3. 血液ろ紙を目的外使用する場合の要件について（一部複数回答）



d. 使用済み血液ろ紙を長期保存する場合の保存場所（中核的医師の回答）

使用済み血液ろ紙の活用を目的に検体保存する場合、どこに保存するのが適切か、を訊ねた。図4に示すように、検査した機関に保存、が最も多く、自治体の裁量に任せる。および中央で一括保存するという意見もあった。

図4. 血液ろ紙を長期保存する場合の保存場所について



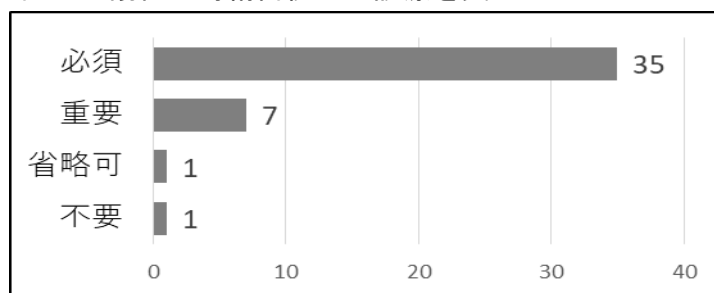
4) 説明と同意書に含めるべき内容とその優先度（中核的医師の回答）

説明書の中に記載すべき内容について、中核的医師を対象にアンケート調査した。

a. 陽性となった時精密検査・診療への同意の記載

陽性の結果が出た時、精密検査、診療を受けることを記載すべきという意見は、44名中35名が「必須」、7名が「重要」と回答した。「省略できる」、「不要」は各1名あった。

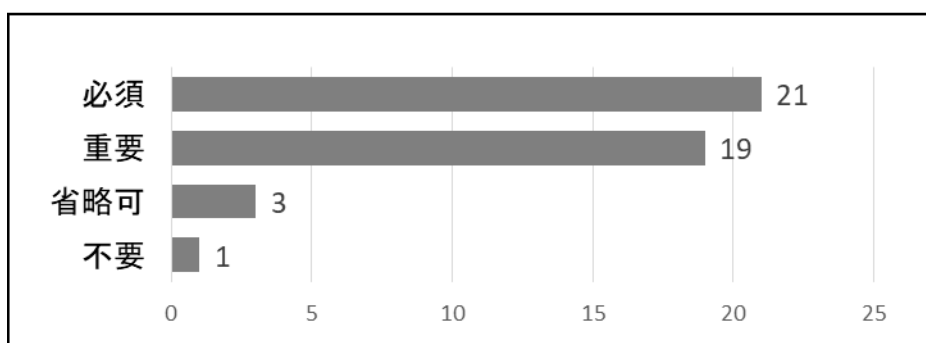
図5. 陽性の時精密検査・診療を受けること



b. 病気が発見された時の全国登録への同意の記載

病気が診断されたとき、全国レベルの登録をすることに同意してもらうことを記載することについて、回答44名のうち「必須」が21名、「重要」が19名であった（図6）。また「省略できる」、「不要」はそれぞれ3名と1名あった。

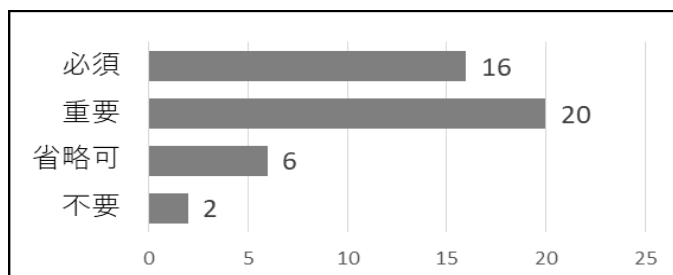
図6. 全国登録への同意



c. 長期追跡調査への同意の記載

病気が発見された後、長期追跡することを了解してもらう内容を記載すべきかどうかについて、回答44名のうち16名が「必須事項」と回答し、20名が「重要」と回答した。

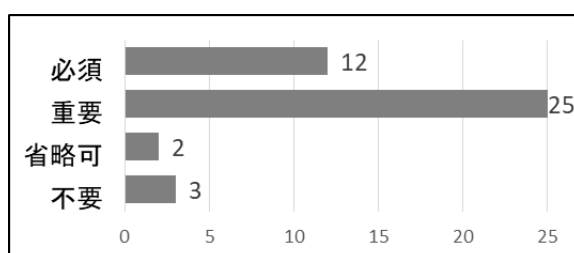
図7. 長期追跡への同意



d. 使用済み血液ろ紙の活用に関する同意

使用済み血液ろ紙の活用についての記載は、図8に示すように「必須」と「重要」があわせて44名中37名であった。また「省略できる」、「不要」はそれぞれ2名と3名であった。

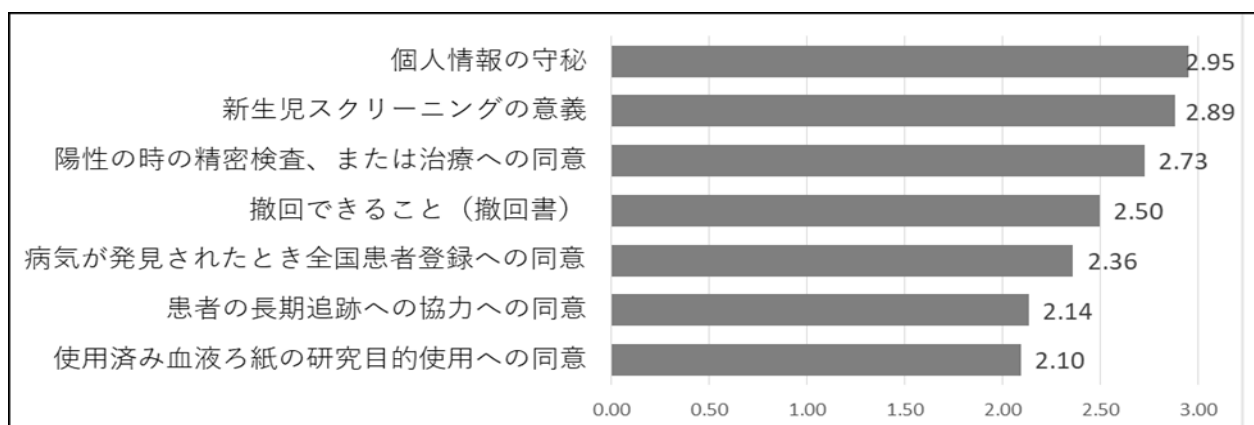
図8. 使用済み血液ろ紙の活用についての同意



e. 説明書に記載されるべき内容の優先度

説明書に記載すべき内容について優先度をつけた。「必須」3点、「重要」2点。「省略可」1点、「不要」0点として、スコア化して優先順位を付けたところ図9のようになった。

図9. 説明と同意書に記載する内容の優先度



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31年2月8日に東京品川で、昨年を引き続いて「第2回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。表10にプログラムを示している。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「第2回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議ご報告」<https://tandem-ms.or.jp/topics/1148> でみることができる。

2) 参加者

47都道府県の中核医師に会議を案内したところ、図10に示すように、47自治体のうち33自治体から32名の中核的医師が参加した。この他に厚生労働省母子保健課、公衆衛生協会、および研究協力者アドバイザー等が参加して計45名の会議となった。中核医師が明確に決まっていなかった自治体があったり、中核的医師が参加できないために代理出席もあった。（参考資料3参照）。会議開催費用、参加者の旅費等については、主に本研究費の補助によった。

図10. 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

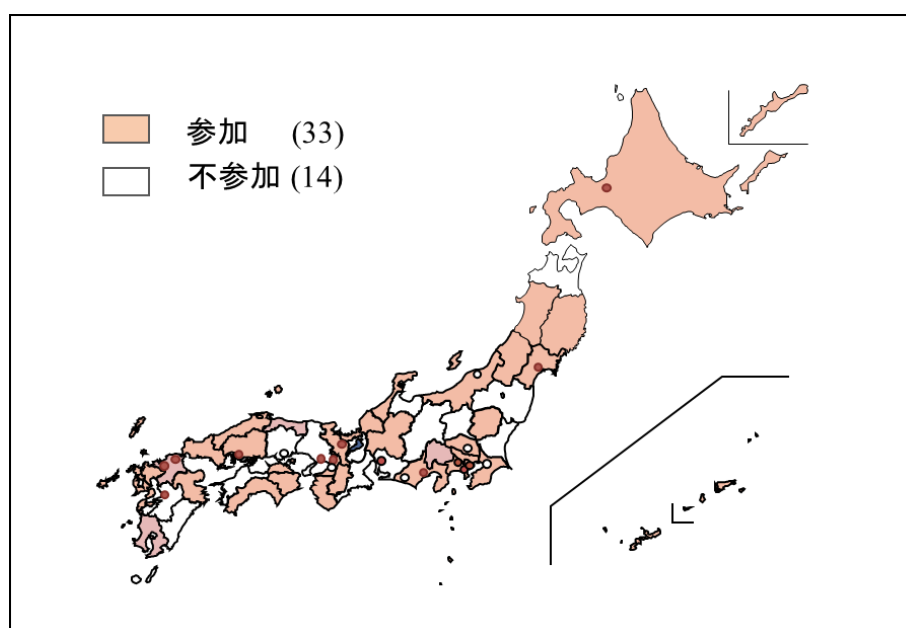


表 10. 第 2 回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議（2019 年 2 月 8 日、東京）

プログラム	
12:40 開会のあいさつ・来賓紹介	山口清次（島根大学小児科）
12:45 厚労省あいさつ	平子哲夫（母子保健課課長）
12:50 公衆衛生協会あいさつ	北川定謙（公衆衛生協会 名誉会長）
12:55 全国衛生部長会あいさつ	鶴田憲一（全国衛生部長会 会長）
I. マスクリーニングの標準化に向けた研究紹介（13:00～13:50） 座長：大浦敏博	
13:00「患者登録、同意書の統一、使用済み検体の有効利用に向けた研究」	山口清次（島根大学小児科）公衆衛生協会助成事業分担事業者
13:20「タンデムマス分析の標準化、新生児スクリーニングの医療経済的評価・情報共有」	但馬 剛（成育医療研究センターNS 研究室長）スクリーニング研究班（厚労科研）研究代表者
13:40 自由討論（10 分）	
II. 各地区の新生児スクリーニングの現状と課題（13:50～14:50） 座長：但馬 剛	
13:50「大分県の新生児スクリーニングの現状と課題」	井原健二（大分大学小児科）
14:10「北海道のタンデムマス（TMS）スクリーニングの現状と課題」	長尾雅悦（北海道医療センター）
14:25「TMS スクリーニングで発見された患者（2014～2016 発見例）のコホート状況」	小林弘典（島根大学小児科）
14:40 自由討論（10 分）	
-----休憩（20 分）-----（14:50～15:10）	
III. 発見された患者の登録・追跡の方法 座長：山口清次	
15:10「タンデムマス・パイロット研究（1997～2012）で発見された患者の予後調査」	沼倉周彦（山形大学小児科）
15:25「スクリーニングで発見された患者の遺伝子型検索の試みとその意義」	笹井英雄（岐阜大学小児科）
15:40「マスクリーニングで発見された患者の QOL 測定について」	福田敬・此村恵子（国立保健医療科学院）
16:00 自由討論（10 分）	
16:10 事務連絡	米山克俊（公衆衛生協会）
16:15 閉会のあいさつ（16:20 閉会）	山口清次（島根大学小児科）

3) 会議についてのアンケート（参加した中核的医師からの回答 N=30）

会議の後、参加者を対象に会議についてアンケート調査をした。会議の内容、開催時期、会議の時間、会議の規模については、表11に示すように、大部分の参加者が「おおむね適切である。意義がある」と回答した。自由記載では、新生児スクリーニングの標準化の重要性、タンデムマス以外の疾患についても内容拡大すること、自治体担当者、検査施設からの参加も検討すべき、などの意見があった。

表 11. ネットワーク会議のアンケート調査（会議後、中核的医師を対象）

質問	回答(N=28)	その他の意見
会議内容 (別紙プログラム参照)	おおむね良好 27 その他 1	・タンデムマスに限定せず拡大 ・血液ろ紙の有効利用の議論を ・陽性者に対する対応マニュアル
開催時期 (1月～2月)	適切 24 その他 4	・雪が心配な季節 ・日程は早めに連絡を？
会議の時間 (3h)	適切 28 長すぎる 0 短すぎる 0	
会議の規模 (各自治体1名)	適切 14 自治体関係者も 13 参加医師数拡大 3	・自治体関係者も参加を検討 ・大規模自治体では複数参加 ・検査機関も
将来の会議運営経費 (現在は研究費)	当面研究費で 16 自治体補助も 13 学会主体で 3 他の団体からも 1	・中核医師の研修の場でもある ・テレビ会議の活用も ・持続可能な体制を ・中核的医師のインセンティブとして自治体負担でもよいのでは
会議全般について 1. とても勉強になった。本県の体制整備の必要性を感じた。 2. 今回参加して、自治体と情報を共有する連絡協議会の開催の必要性などを考えさせられ良い刺激になった。 3. 他県の新生児スクリーニングの状況も知ることができた。 4. 継続開催を希望します。品川駅近隣の開催は便利でよい。 5. 中核医師を中心とした陽性者のフォローアップ体制構築の具体化を進めるべき。 6. 新しいスクリーニングに関する情報提供なども継続的に情報提供頂くと良い。 7. SMA, ライソゾームスクリーニングなどで、地域差がある・現状把握などが必要。 8. タンデムマス対象疾患以外 (Gal、内分泌) のフォローアップはどうするか？ 9. 直前の場所の変更 (事務局のミスです) でフォローできず、遅れてしまいました		

4) 「新生児スクリーニング・ハンドブック」(試作版)の作成

新生児スクリーニングの説明と同意書の全国統一版の作成に向けて試作した(参考資料4参照)。ネットワーク会議に参加した中核的医師から、表12に示すような意見が出された。

表12. 新生児スクリーニングガイドブック（試作）の内容についての意見（中核的医師）

「新生児スクリーニング ハンドブック」について	意義がある 28 必要なし 0	説明するとき大変参考になる 将来全国一本化できるとよい 文字数を減らせるのではないか
賛同する意見 1. すでに多くの各自治体で作成したものが配布されているが、将来的に一本化できるように進めるべきである。 2. 全国で統一することは、医療レベル、自治体の意識をそろえることになる。 3. 新生児スクリーニング、先天代謝異常症などについて、従来の新生児スクリーニングの説明同意文書では説明しきれないことが多いので、統一したハンドブックは有用である。 4. こういうハンドブックはとても意義深い。改訂を続けていくと良い 5. 両親に安心して案内するのに、ハンドブックは参考になる。新生児スクリーニング解説ハンドブックをホームページにリンクしたのを紹介したい。 6. わかりやすく、また読みやすくまとまっていると思われる。 7. 詳細に説明があり、わかりやすい。ハンドブックがあれば実際に検査が陽性であった場合も話がスムーズになるように思う。 8. 一般の方、保護者ばかりでなく、保健師や行政の窓口にとっても良い資料だと思う。 9. きれいで読みやすく、産科の外来待合室において、マタニティクラスで手にとってもらえると良い。 改善点・今後への希望 1. 発達が記載してあるページには出典を提示する必要があると思う。 2. 継続して進化させる必要があるので、1－2年毎にどんどん改訂できるようなネット上の情報を基に印刷物もある形態がいいのではないかな？ 3. 「代謝」、「代謝異常」、「病気」の説明などが、やや文字数も多く、重複している部分もあるなど、少し読みにくい印象を受ける。 4. 乳幼児の成長・発達や育児指導については、各自治体でパンフレットを作成しているところも多い。ページ数が多すぎると読まないことが多くなる。作成費用削減の必要があれば、後半部分は不要かもしれない。 5. フローチャートのような検査の流れが一目で判る図があると、保護者に分かりやすいかもしれない。電話対応するときにも便利だと思う。 6. 申込み・同意書/撤回書での研究目的使用・検体保存と、精密検査結果と治療の確認に対する同意を分けて、それぞれに対する同意としたほうがよいと思う。 7. 記載年月日と署名欄は、撤回書と別にした方がよいと思う。 8. 最後の広告ページに関して読者は事業の性格とのギャップを感じるかもしれない。 9. 表紙――右下部の小児の予防事業の順序は、冊子のメインテーマなので「新生児マスキング」を一番に上にあげて挙げて目立つようにした方がよい。		

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。2001年からNBSは「国の事業」から「地方自治体の事業」となった。2014年度からは、タンデムマス（TMS）スクリーニングが導入され、対象疾患はそれまでの6疾患から20種類に拡大した。

NBS事業を効率化するにあたり、以下のような課題がある。

- ① 発見された患者の長期追跡体制がない
- ② 自治体ごとに事業内容（連絡協議会や診療内容も含む）に温度差がある
- ③ NBSの説明と同意書も自治体によってまちまちである。
- ④ 検査済みの検体保存、活用についてルールがない
- ⑤ 全国レベルの情報交換の場がない

以上の課題を解決するために今年度NBSの標準化について研究を行い、以下のような結果が得られた。

1）TMSスクリーニングの現状と課題について

2014年から全国実施されているTMSスクリーニングは5年目になるが、47都道府県のうち40自治体で「おおむね順調」という回答であった。またTMSスクリーニングの中核的医師（コンサルタント医師）を指定しているという回答は47自治体中45自治体であった。2018年に「連絡協議会」を開催したという自治体は29自治体（62%）であった。昨年（2017年）は34（72%）であった。連絡協議会を設置している自治体でも、会議を開催しない年もありうるということが分かった。今年度本研究秀「第2回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」を開催したが、全国レベルの情報と各自治体の連絡会議の連携による質向上を図る体制が望ましい。

2）全国レベルの患者登録体制について

対象疾患が希少疾患のため、各自治体では年間に発見される患者が少ない。年間の発見患者数がゼロだったという自治体は、47都道府県のうち10自治体あった。年間3人以下だったところは29自治体あった。こういう現状では、自治体だけで情報を抱えてもNBSの質向上、行政サービス向上に役立てることは困難である。そこで全国レベルで患者登録して、その情報を自治体にフィードバックすることが重要である。

TMSスクリーニングのパイロット研究の段階では、TMSスクリーニング全体で9千人に一人の頻度であり、年間発見患者数は100～110名を予測していた。しかし自治体から上がってくる患者数は80～90名程度であった。今回各自治体の中核的医師（小児科医）を対象に患者数を調査したところ、年間123名の患者が発見された（3自治体でデータが間に合わなかったのも、あと数名が追加されると思われる）。中核医師を介して調査することにより、悉皆性に近い数字が得られると予想される。

また現場では、自治体と検査機関、医療機関との連携が必ずしも密でないところもある。すなわち自治体担当部署や検査機関から医療機関に患者情報を聞きにくい面がある。今後この3者が連携を密にして情報共有できる体制を各自治体で検討すべきである。

3) 説明と同意書の標準化について

これまで、NBSの説明と同意書の内容も長さも各自治体によってさまざまである。家族にNBSについて説明する際に、同意してほしい最低限の要素を入れて全国的統一した説明書を試作中である。全国統一の説明資料ができれば「それを利用したい」という自治体は87%であった。「現時点では不要、または保留」という自治体は13%であった。

中核的医師(44名から回答)に尋ねたところ、説明と同意書を「全国統一規格にすべき」(16名)、と「ある程度統一すべき」(28名)と100%の医師が統一した説明書を支持していた。説明と同意書の中に入れるべき内容の優先順位として、①個人情報保護されること、②新生児スクリーニングの意義、③陽性時の診療を受ける同意、④同意したことを撤回できること、⑤全国患者登録への同意、⑥長期追跡への同意、⑦使用済み血液ろ紙の目的外使用、などが挙げられた。今後パブリックコメント等によって内容を充実させたものを提示してゆきたい。

4) 使用済み血液ろ紙の活用について

マススクリーニング検査に使用される血液ろ紙は、使用後に1～5年保管された後に廃棄されているのが現状である。血液ろ紙を冷凍庫に保管するためには相当の経費もかかるのも事実である。一方使用済みの血液ろ紙を使って、スクリーニング検査技術の向上、あるいは新技術開発のために活用することができる。マススクリーニングに限らず医学研究のために応用できる可能性もある。新生児期に採取された検体を長期間保管できれば、大災害などの時の個人識別などにも応用できる可能性がある。NBS血液ろ紙は、日本で出生した新生児ほぼ100%の検体であり、活用方法によっては貴重な財産でもある。

中核的医師を対象に使用済み血液ろ紙の利用について訊ねたところ、回答された45名中43名が「条件付きで利用可」、または「匿名で利用するなら可」と回答した。すなわち大部分の医師は、使用済み血液ろ紙の有効活用には賛同していた。一方、NBSのために採取された検体を利用するにあたっては、個人情報保護等のルールを厳重に守られなければならない。

使用済み血液ろ紙を活用した研究について、①倫理委員会で承認されたものであること、②個人名が出ないこと、③家族の書面同意、④使用事例の公表などが必要な条件として挙げられた。検体の保存場所については、検査機関、自治体、中央一括保全などの意見があったが、経費、有効活用、倫理的問題などを考慮すると、厳重管理ルールのもとで中央で一括管理することが望ましいかもしれない。

結 論

2014年から実施されているTMSスクリーニングは、大部分の自治体が「おおむね良好」としておりスムーズに定着しつつある。課題として、地域によって診断プロセスが定着してないところがあること、長期フォローアップの情報が少ないこと、自治体、医療機関、検査機関の三者の連携が必ずしも十分でないことなどが挙げられた。今後の課題である。本研究で、自治体と協力し提案新生児スクリーニングの全国標準化を検討した。

まず全国統一形式の説明と同意書を提案した。新生児スクリーニングの意義、個人情報の管理、全国レベルの患者登録追跡、使用済み血液ろ紙の有効活用などは最低限入れるべき内容である。今後パブリックコメント等を通じて改訂して完成させてゆきたい。次に使用済み血液ろ紙の有効活用のルールについて検討した。使用済み血液ろ紙を利用する場合、倫理委員会に承認された研究（利用法）であること、個人情報が守られること、利用した研究成果は何らかの形で公開されること、などがあげられた。本研究費によって、第2回全国ネットワーク会議を開催したが今後も継続する方法を探りたい。また各自治体の連絡協議会との連携が図れる体制を目指したい。

今後の方向性

自治体事業として行われている新生児スクリーニングの全国標準化を図り、情報共有、情報交換によって地域のレベルの均てん化を図る。個人情報に配慮した自治体の壁を越えた患者登録追跡体制を確立する。また使用済み血液ろ紙の有効活用等のルールの設定などを通じて、NBSの効率化のみならず医学貢献、社会貢献を図る。

参考資料編

参考資料 1

都道府県別出生数と患者発見数（2017 年度）

自治体名	出生数	診断 患者数	自治体名	出生数	診断 患者数
北海道	34,040	5	滋賀県		
青森県	8,035	1	京都府	18,521	0
岩手県	8,175	1	大阪府	66,602	9
宮城県	16,648	0	兵庫県	41,605	8
秋田県	5,396	1	奈良県	8,965	3
山形県	7,259	1	和歌山	6,464	1
福島県	13,217	4	鳥取県	4,310	0
茨城県	20,431	1	島根県	5,109	0
栃木県	14,029	0	岡山県		
群馬県	13,279	1	広島県	22,150	7
埼玉県	53,069	9	山口県	9,455	0
千葉県	44,054	5	徳島県	5,182	0
東京都	108,990	9	香川県	7,387	2
神奈川県	68,131	7	愛媛県	9,569	0
新潟県	14,967	1	高知県	4,837	0
富山県	7,178	2	福岡県		
石川県	8,696	2	佐賀県	6,743	1
福井県	5,856	1	長崎県	10,558	4
山梨県	5,705	0	熊本県	14,657	2
長野県	14,519	2	大分県	8,658	1
岐阜県	14,039	1	宮崎県	8,797	2
静岡県	26,261	7	鹿児島	13,209	1
愛知県	62,436	12	沖縄県	16,217	3
三重県	12,663	6	計*	876,068	123

*2017年度のデータが間に合わなかった滋賀県、岡山県、福岡県を除いた合計。

患者発見頻度：44都道府県の合計では、患者発見頻度は1:7,123

参考資料2

都道府県における連絡協議会活動と中核的医師の指定状況（2018年時点）

都道府県	2017	2017	中核的医師	都道府県	2017	2017	中核的医師
北海道	開催	開催	あり	滋賀県	開催	開催	あり
青森県	開催	開催	指定なし	京都府	なし	なし	あり
岩手県	代替	代替	あり	大阪府	開催	開催	あり
宮城県	開催	開催	あり	兵庫県	開催	開催	あり
秋田県	代替	代替	あり	奈良県	なし	なし	あり
山形県	代替	代替	あり	和歌山県	なし	なし	あり
福島県	開催	開催	あり	鳥取県	なし	なし	あり
茨城県	開催	開催	あり	島根県	なし	なし	あり
栃木県	開催	開催	あり	岡山県	開催	開催	指定なし
群馬県	開催	開催	あり	広島県	なし	なし	あり
埼玉県	開催	開催	あり	山口県	開催	開催	あり
千葉県	開催	開催	あり	徳島県	なし	なし	あり
東京都	なし	なし	あり	香川県	代替	代替	あり
神奈川県	開催	開催	あり	愛媛県	なし	なし	あり
新潟県	開催	開催	あり	高知県	代替	代替	あり
富山県	開催	開催	あり	福岡県	開催	開催	あり
石川県	開催	開催	あり	佐賀県	開催	開催	あり
福井県	開催	開催	あり	長崎県	開催	開催	あり
山梨県	なし	開催	あり	熊本県	なし	代替	あり
長野県	開催	開催	あり	大分県	開催	開催	あり
岐阜県	開催	開催	あり	宮崎県	代替	代替	あり
静岡県	開催	開催	あり	鹿児島県	開催	開催	あり
愛知県	開催	開催	あり	沖縄県	開催	開催	あり
三重県	代替	代替	あり	開催	29	30	中核医師指定（45） 指定なし（2）
				代替	7	8	
				なし	11	9	

参考資料3

「第2回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」参加者

	都道府県	会議参加者		今年度の中核的医師	
		参加者名	所属	氏名	所属
1	北海道	長尾雅悦	国立病院北海道医療セ	長尾雅悦	国立病院北海道医療セ
2	青森県	欠		県として指定なし（弘前大小児科八木弘子）	
3	岩手県	和田泰格	岩手医科大学付属病院	和田泰格	岩手医科大学付属病院
4	宮城県	大浦敏博	東北大学	市野井那津子	東北大学
5	秋田県	高橋 勉	秋田大学	高橋 勉	秋田大学
6	山形県	沼倉周彦	山形大学小児科	沼倉周彦	山形大学
7	福島県	欠		川崎幸彦	福島県立医大
8	茨城県	欠		鴨田知博	筑波大学
9	栃木県	窪田 満	国立成育医療研究セ	窪田 満	国立成育医療セ
10	群馬県	欠		大津義晃	群馬大学
11	埼玉県	味原さや香	埼玉医科大学小児科	大竹 明	埼玉医科大学
12	千葉県	高柳正樹	帝京平成大学	高柳正樹	帝京平成大学
13	東京都	窪田 満	国立成育医療研究セ	窪田 満	国立成育医療セ
14	神奈川県	室谷浩二	神奈川県立こども医セ	室谷浩二	神奈川県立こども医療セ
15	新潟県	入月浩美	新潟大学小児科	長崎啓祐	新潟大学
16	富山県	欠		五十嵐 登	富山県立中央病院
17	石川県	久保 実	石川県総合看護専門学校	久保 実	石川県総合看護専門学校
18	福井県	畑 郁江	福井大学小児科	畑 郁江	福井大学
19	山梨県	齋藤朋洋	山梨県立中央病院小児	齋藤朋洋	山梨県立中央病院
20	長野県	欠		竹内浩一	長野県立こども病院
21	岐阜県	笹井英雄	岐阜大学	深尾敏幸	岐阜大学
22	静岡県	緒方 勤	浜松医科大学小児科	緒方 勤	浜松医科大学
23	愛知県	欠		伊藤哲哉	藤田保健衛生大学
24	三重県	欠		平山雅浩	三重大学
25	滋賀県	欠		丸尾良浩	滋賀医科大学
26	京都府	非公開		非公開	
27	大阪府	新宅治夫	大阪市立大学小児科	非公開	
28	兵庫県	欠		非公開	
29	奈良県	西久保敏也	奈良県立医科大学	西久保敏也	奈良県立医科大学
30	和歌山	利光充彦	和歌山県立医大小児科	利光充彦	和歌山県立医大

	都道府県	会議参加者	今年度の中核的医師		都道府県名
31	鳥取県	神崎 晋	鳥取大学小児科	神崎 晋	鳥取大学
32	島根県	小林弘典	島根大学小児科	小林弘典	島根大学
33	岡山県	欠		県として指定なし（古城真秀子 岡山医セ）	
34	広島県	香川礼子	広島大学病院小児科	香川礼子	広島大学病院
35	山口県	守分 正	国立岩国医療センター	守分 正	国立岩国医療センター
36	徳島県	岡田朝美	徳島大学小児科	小谷裕美子	徳島大学
37	香川県	伊藤道徳	四国こども医療センタ	伊藤道徳	四国こどもと医療セ
38	愛媛県	欠		井上博晴	愛媛県立中央病院新生児科
39	高知県	荒木まり子	高知大学小児科	荒木まり子	高知大学
40	福岡県	廣瀬伸一	福岡大学小児科	廣瀬伸一	福岡大学
41	佐賀県	渡邊順子	久留米大学	渡邊順子	久留米大学
42	長崎県	伊達木澄人	長崎大学小児科	伊達木澄人	長崎大学
43	熊本県	欠		中村公俊	熊本大学
44	大分県	井原健二	大分大学小児科	井原健二	大分大学
45	宮崎県	欠		澤田浩武	宮崎大学
46	鹿児島	丸山慎介	鹿児島大学小児科	丸山慎介	鹿児島大
47	沖縄県	知念安紹	琉球大学	知念安紹	琉球大学

（上記以外）

★研究協力者 但馬剛（国立成育医療研究センター研究室長） 深尾敏幸（岐阜大学小児病態学教授） 鶴田憲一（全国衛生部長会会長、静岡県理事） ★厚労省雇用均等母子保健課 平子哲夫（母子保健課長） 梅木和宣（母子保健課長補佐） ★公衆衛生協会 北川定謙（名誉会長） 米山克俊（総務課長）	★国立保健医療科学院 福田敬（医療福祉サービス研究部長） 此村恵子（同研究員） ★その他 大和田操（東京都予防医学協会） 青木菊麿（母子愛育会研究部長） 盛一享徳（国立成育医療セ小慢室長） ★事務局 山口清次（島根大学小児科） 古居みどり（島根大学小児科）
--	--

参考資料 4

全国統一説明書「新生児スクリーニングハンドブック」(試作、抜粋、実際はカラー印刷)

表紙



？ 新生児マススクリーニングってナニ？

（先天性代謝異常症等検査）

知らずに放置すると障害の出てくるような代謝異常を、赤ちゃんのうちにみつけて

障害の発生を予防する公的事業です。

日本では20種類以上の病気を検査しています。

代謝異常とは

酵素に異常があったり、内分泌（ホルモン）等の異常のために、体内の代謝が乱れ心身に障害が出る病気です。



早く見つけてあげようが
大事じゃ。



検査はカンタン

生まれて4～6日頃に、ごく少量の血液を採取して検査します。赤ちゃんに殆ど負担はありません。



お申し込み方法

この資料をお読みいただき、新生児マススクリーニング検査申込・同意書にご記入のうえ、産科または新生児医療機関・助産所にご提出ください。

※ 出産をされる地域の自治体が、本ハンドブックを受け取った自治体と異なる場合は、このハンドブックではなく、出産をされる自治体のハンドブック・申込書により、申込を行ってください。

目次

新生児マススクリーニングってナニ？	01	遺伝の仕組みと新生児マススクリーニング	07
新生児マススクリーニングと代謝異常	02	赤ちゃんのワクチンスケジュール	09
新生児マススクリーニングで見える病気は	03	赤ちゃんの身体発育	10
教えて！新生児マススクリーニングQ&A①	04	3歳までの発達の様子	11-12
教えて！新生児マススクリーニングQ&A②	05	病児・病児ケア保育・子育て支援	13
新生児マススクリーニングと個人情報	06		



新生児マススクリーニングと代謝異常

(検査対象となっている病気の概要)

大きく分けて「先天代謝異常症」と「内分泌疾患」があります。

こんなに
あるんじゃ。



先天性代謝異常症って、なに？

代謝って何？

食物から摂取したり、体の中で作られた栄養素を、身体に必要なものに作り替えたり、不要になったものを廃棄するなど体内で起こっている化学反応を「代謝」といいます。

代謝異常症って何？

代謝を行う酵素に生まれつき異常があるために、体内で栄養素のバランスが乱れて、いろんな臓器に障害を起こす病気です。

アミノ酸代謝異常症
って何？

アミノ酸を代謝する酵素が生まれつき弱いために、体内にアミノ酸が増加して知的障害や臓器の障害を起こす病気です。

有機酸代謝異常症
って何？

アミノ酸は最初の1～2段階の代謝を受けた後に、有機酸となります。この有機酸を代謝する酵素の力が弱いと、有機酸が体内に溜まり臓器障害を起こします。有機酸は酸性のため、増悪期には血液が酸性に傾いて生命が危険にさらされることもあります。

脂肪酸代謝異常症
って何？

身体に必要なエネルギーが足りなくなった時、皮下脂肪などから脂肪酸を取り出してエネルギーを作る代謝が起こります。脂肪酸の代謝酵素が生まれつき弱いと、必要な時エネルギーが作り出せません。このため低血糖になったり、筋肉が弱ったりする発作が起こります。時には乳児突然死の原因となります。

ガラクトース血症
って何？

乳製品にはガラクトースが多く含まれています。ガラクトースを代謝する酵素が弱いために、ガラクトースとその代謝産物が増加して、肝障害、肝硬変、若年性白内障などを起こす病気です。



内分泌疾患って、なに？

先天性甲状腺機能低下症
って何？

甲状腺から出るホルモンがうまく作れないために、全身の臓器の活動が弱まり、知的障害、活気不良、成長障害などが起こる病気です。

先天性副腎過形成症
って何？

副腎から出るコルチゾールや鉱質コルチコイドを作る酵素が生まれつき弱いために、ショック症状、色素沈着（色黒）、外性器の異常などをきたす病気です。ショック時には生命の危険があります。

新生児マススクリーニングで発見できる病気は？

新生児マススクリーニングの対象疾患は、先天性代謝異常症18疾患と内分泌2疾患を主に対象としています。

対象となっている病気		発症した時の主な症状
アミノ酸代謝異常症		
1	フェニルケトン尿症	数か月後から発育の遅れ、けいれん、赤毛など
2	メープルシロップ尿症	生後数日後から哺乳不良、けいれん、発達の遅れなど
3	ホモシスチン尿症	骨格異常、眼科的異常、発達の遅れなど
4	シトルリン血症I型	哺乳不良、嘔吐、けいれん、意識障害など
5	アルギニンコハク酸尿症	
有機酸代謝異常症		
6	メチルマロン酸血症	ぐったり、頑固な嘔吐、けいれん、意識障害、発達の遅れなど
7	プロピオン酸血症	
8	イソ吉草酸血症	
9	メチルクロトニルグリシン尿症	嘔吐発作、けいれん発作、無症状のことも多い
10	ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 血症	頑固な低血糖発作、発達の遅れ、突然死など
11	複合カルボキシラーゼ欠損症	頑固な皮膚炎、乳酸血症、神経障害
12	グルタル酸血症I型	数週間後から徐々に発達の遅れ、神経障害の進行
脂質代謝異常症		
13	中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 欠損症	症状は主に3つに分けられます。特に、スクリーニングによって乳児突然死を防ぐことが大切です。
14	極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症	
15	三頭酵素 (TFP) 欠損症	
16	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I (CPT1) 欠損症	① 新生児期から低血糖、心不全などで発症する重症型で、死亡率が高い。
17	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II (CPT2) 欠損症	② 乳児期から発症する型、時々ぐったりして、肝障害、低血糖発作で発症し、時には突然死することもある。
		③ 小学生以後に、激しい運動のあと疲れが激しい、筋肉痛などをきたす。
※ タンデムマス法について ■ 現在タンデムマス法による検査は、上の1番～17番の病気（アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂質代謝異常症）を見つけることを前提としています。これらは一次対象疾患といい、偽陽性、偽陰性が少なく治療効果があると判定されている病気です。 ■ タンデムマス法では、1回に多種類の項目を検査するため、上にあげた一次対象疾患以外に、それ以外の病気が見つかることがあります。しかしこれらは、現時点では、偽陽性、偽陰性の多いことが危惧され、対象疾患とすることが検討中の病気です（二次対象疾患）。対象疾患以外の病気が見つかった場合、家族に伝えるかどうかについては、自治体の裁量に任せられます。		
糖質代謝異常症		
18	ガラクトース血症	哺乳不良、嘔吐、肝障害、若年性白内障など
内分泌疾患（ホルモンの異常）		
19	先天性甲状腺機能低下症	黄疸の遷延、発達の遅れ、発育障害など
20	先天性副腎過形成症	脱水、ショック症状、色素沈着（色黒）、外性器の男性化など
■ 上に病気の主な症状をあげましたが、個人差があります。		

？ 教えて！ 新生児マススクリーニング

Q & A

①

検査の有無から費用まで気になるコトにお答えします。

必ず受けないといけない検査なの？

日本で生まれるすべての赤ちゃんを対象にした障害発生予防のための公的事業です。しかし法的に強制されているものではありません。

検査費用はいくらかかるの？

自治体による公的事業なので、検査費用は無料です。しかし採血や検体搬送などにかかる諸費用が自己負担となります。

検査結果はいつごろ分かるの？

原則として採血後2週間以内に出ます。異常の疑われた場合、直ちに検査機関から自治体、または医療機関を介してご家族に連絡されます。「異常なし」と判定された大部分の赤ちゃんの場合、1か月健診の時に伝えられ、母子手帳にも記入されます。

病院から「再採血」・「精密検査」が必要と言われることがあります。

- **再採血**／病院に来ていただいてもう一度採血して確認したい場合です。
- **精密検査**／異常の疑いが強い場合、または結論をできるだけ早く出すべきだと判断された場合、医療機関を受診していただいて、最終的診断のために総合的に検査を進めます。



4 -

教えて！ 新生児マススクリーニング



②

赤ちゃんが病気と診断された場合にお答えします。

心配
だけ
ど...



病気と診断されたら、赤ちゃんはどうなるのでしょうか？

頻度は非常に低いですが、万一病気と診断されたとき、できるだけ早く、症状の出ないうちに治療を始める必要があります。
治療開始時期が遅れたために障害の起こることもあります。



早く
治療
が
大切
じゃ。

- 5

・ご理解頂きたいことがあります・

- **最重症型**／生まれて間もなく発病するような場合は重症の事が多く、スクリーニングの結果が間に合わない場合もあります。
- **軽症型**／同じ病気でも症状の出ない病型もあります。または、治療を必要としないこともあります。

- タンデムマス検査で先天性代謝異常症と診断されるのは、全体で約9000人に一人の非常に少ない頻度です。
- 先天性甲状腺機能低下症は、3,000人に一人。
- 先天性副腎過形成症は、1.7万人に一人。
- 代謝異常の中には、成長とともに治療が必要なくなるものもあります。

新生児マススクリーニングと個人情報

個人情報の取り扱いについて

スクリーニング事業において、個人が特定されるような個人情報は厳重に守られます。一方、スクリーニング技術向上のためにデータを関連部署で共有して検討したり、学会論文発表されることもあります。プライバシーは守られます。



赤ちゃんのお名前や家族の情報が公表されることは決してありません。

病気が発見された場合

患者登録／自治体によっては、スクリーニングによる障害予防の効果を確認するために、患者台帳を作って長期の経過を追跡するところもあります。

検査済みの検体の取り扱いについて

- ①**使用済み血液ろ紙保存期間**／自治体によって異なります。現在1年～5年のところが多いようです。
- ②**使用済み血液ろ紙の利用**／自治体の了解を得て検査技術向上や研究のために使われることがあります。しかし、これらはご家族の同意を得るか、または倫理委員会で承認された研究に限ります。勝手に目的外に使用することはありません。

次に生まれてくる赤ちゃん達のためにも、ご理解ください。



教えて、病気の仕組み!

important point

遺伝の仕組みと新生児マススクリーニング

この病気のほぼすべては「遺伝病」

新生児マススクリーニングで調べている病気は、ほぼすべて「遺伝病」です。「遺伝病」というと、ごく限られた家系だけにみられる特殊な病気だと思っている方が多いかもしれませんが、自分の家系にはそんな人はいないし・・・と思いませんか?ところが、それはとんでもない思い違いです。実際、マススクリーニングでお子さんの病気が見つかる場合、ご両親やその祖先に同じ病気がみられることはまずありません。では一体どうしてなのでしょう?

みんな遺伝子異常を持っている

最新の遺伝子解析技術でいろいろな人の遺伝子を調べてみると、みんな例外なく数十個以上の遺伝病の原因となる遺伝子異常を持っていることがわかりました。ただ、そのような異常は、自分のお父さんからもらった遺伝子とお母さんからもらった遺伝子のどちらか片方だけにおこっているため、病気が表に出てこないだけ(これを保因者と呼びます)なのです。たまたま同じ遺伝子の異常を両親双方から受け継ぐと、その遺伝子が原因となる遺伝病が表に出てきます。つまり、自分は遺伝病など持っておらず健康だと思っている人は、「たまたま病気を発症していないだけの保因者」にすぎません。これを読んでいるあなたも、そしてこれを書いている私も、みんな例外なく保因者なのです。

早期発見・早期治療が大切

こんなことを聞くと少し不安になってくるかもしれませんが、しかし、新生児マススクリーニングでお子さんが病気にかかっていることがわかって、必要以上に心配することはありません。なぜなら、新生児マススクリーニングで見つかる病気は、早期発見・早期治療によって病気の発症を予防したり、命を救うことができるからです。

みんなが保因者、
早期発見・早期治療!



松原 洋一

国立成育医療研究センター理事・研究所長、東北大学
名誉教授。専門は遺伝病の研究、遺伝カウンセリング

謝辞

本研究遂行にご協力いただいた米山克俊氏（公衆衛生協会総務課長）、古居みどり氏、（島根大学小児科：事務局秘書）、新生児スクリーニングハンドブック作成にご協力いただいた川口耕一、星山慶子氏（一般社団法人健やか親子支援協会）、アンケート調査に快くご協力いただいた自治体担当部署の方、各自治体の中核的医師、医療関係者の方々、及びご助言、ご支援をいただいた日本公衆衛生協会（会長 篠崎英夫）の皆様にご心よりお礼申し上げます。本研究は、平成30年度地域保健総合推進事業の補助金によって行われた。

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31年3月
発行 日本公衆衛生協会（理事長 篠崎英夫）
編集 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