

日本産婦人科医会記者懇談会 2022年10月19日

『拡大新生児マススクリーニング検査で救われる子どもたちを  
ひとりでも増やしていこう  
—新たな検査への取り組み—』

## 拡大新生児マススクリーニング検査 —産科サイドから見た課題とこれから—

日本産婦人科医会副会長 平原 史樹  
同常務理事 倉澤健太郎  
同幹事 齊藤 真

1

## 利益相反状態・引用等の開示

演者氏名: 平原史樹  
所属: 日本産婦人科医会

- 発表事項に関連した開示すべき企業等との利益相反状態はありません。
- 引用は学術機関等の公表データから得られたものを使用しました
- またスライドの一部については引用した文献、提供者のお名前を図に明示し使わせていただきました

2

## “新生児拡大マススクリーニング”

本資料では“拡大マススクリーニング”対象疾患として

1 重症複合免疫不全症 (severe combined immunodeficiency: SCID)

単独検査、もしくは現行の検査体制制度の中でしばしば同時に行われる

2 脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA)

3 さらにライゾゾーム病、その他を含めた話とします

\* 都道府県は“県”と略して説明します

3

## 日本は新生児マススクリーニングの先進国

1977年“ガスリー法”新生児マススクリーニング検査

先天性代謝異常検査等実施要綱 厚生省局長通知

日本産婦人科医会(日本母性保護医協会)の一斉普及活動で  
一気に進んだ

2001年 検査費の一般財源化 ⇒ 知事、指定都市市長裁量で実施

2004年 厚生労働省タンデムマススクリーニング研究班(山口清次教授)

2005年 各地で種々の疾患に対して探索的マススクリーニング検査試行

2008年 神奈川県:大学等でタンデムマススクリーニングパイロット研究

2011年 厚生労働省タンデムマススクリーニング検査の積極導入を通達

2013年 タンデムマススクリーニング等検査全国実施へ⇒ 現在20疾患

2015-6年 拡大新生児マススクリーニング検査の働きかけが県産婦人科医会へ

2020年 ロタウイルスワクチン定期接種開始で議論が顕在化

4

2005頃 拡大マススクリーニングの試み

2016頃 拡大マススクリーニングが一部の県で開始(研究? 自費検査?)

各種拡大マススクリーニングの試みは全国一律ではない

2020年10月  
ロタワクチン  
定期接種化と  
SCIDスクリーニング

SCIDマススクリーニングを徹底すべき

日本産婦人科医会へ照会



## 日本産婦人科医会本部と各県医会の葛藤

- 各県医会から全国に向けて本部から「拡大マススクリーニングに関するメッセージを出して」!との要望が……
- 国は行政研究成果が未完として動かず
- 各地の実施状況は非統一(研究なのか自費オプション検査なのか、対象疾患は?)、無定形に進行している  
⇒日産婦医会本部から統一したアナウンスは困難
- 無定形に進むと最後はどうまとまるのだろうか?
- 新生児聴覚スクリーニング検査の二の舞になるのでは?

令和2年12月25日

厚生労働大臣  
田村 憲久 殿

日本小児科学会

会長 岡 明

日本マスキニング学会

理事長 大浦 敏博

日本免疫不全・自己炎症学会

理事長 平家 俊男

重症免疫不全症に対する新生児スクリーニング実施体制の  
整備およびその普及に関する要望書

貴省の予防接種事業は、乳幼児を含めた小児の健康維持・疾病予防に大いに貢献しているところですが、先天的に重要な免疫機能を欠損している患者（重症複合免疫不全症:SCID など）では、BCG、麻疹・風疹・おたふくかぜ、などの生ワクチン接種により、重症なリンパ節炎、骨髄炎、脳炎、肉芽腫などの感染症を発症することが知られています。また、令和2年10月より定期予防接種に加えられるロタウイルスワクチンによっても、重症の下痢・血便等を伴う胃腸炎の原因になることが報告されています。一方、免疫を専門としない医師にとって、これらの免疫不全症を早期の段階で的確に診断することが困難であることも事実です。

SCIDを含む重度の免疫不全症患者に対し予防接種による健康被害を回避するためには、新生児スクリーニング等\*にてワクチン接種前にこれらの疾患を診断することが必要です。欧米やアジア諸国では既に全ての新生児を対象とした新生児スクリーニング体制が確立し、成果をあげています。一方、我が国ではこのような新生児スクリーニングはごく一部の地域で、しかも有料の任意検査としてなされているに過ぎません。

これらのことを鑑み、重度の免疫不全症患者が予防接種により健康被害を受けることがないよう、全国的な規模での免疫不全症に対する新生児スクリーニングの体制整備及びその普及を要望

# 2020年12月25日 日本小児科学会、 分科会から 厚生労働大臣あて 要望書

## 日本産科婦人科学会 産科診療ガイドラインでの新生児マスキニングの項目

### CQ802 生後早期から退院までにおける正期産新生児に対する 管理の注意点は？

7. インフォームドコンセントを取得したうえで **新生児先天性代謝異常マスキニング**を実施し、母子手帳に結果を記載する。(A)
8. インフォームドコンセントを取得したうえで **聴覚スクリーニング検査**を実施し、母子手帳に結果を記載する。(B)
9. **先天性胆道閉鎖症早期発見**のために、新生児の便色変化について母子手帳を用いて啓発する。(C)

#### 7, 8. 新生児代謝異常マスキニングと新生児聴覚検査

新生児タンデムマスキニングは、公費負担のもとほぼ100%に近い実施率であり、一方、聴覚スクリーニング検査は公費負担もなく70%程度の実施率であることから、2014版のAnswerを2つに分け、各々、推奨A、推奨Bとした。なお、機器を使わない聴覚スクリーニングは根拠が乏しく、現場の混乱をきたすため、解説から削除した。

## 妊婦・患児を混乱させないために

⇒ 医療対応はワンストップ窓口で

- 産婦にも分娩施設にも混乱させない段取り、流通、対応をできるだけシンプルに周知案内したい
- 要再検査の時の説明はだれがどのようにするのか
- “疑い”の検査結果はだれがどのように分娩施設に通知し、だれがどのように両親に説明するのか(例:母乳中止指示など)
- “疑い”症例児はどこでだれが診てケアするのか
  - ⇒ 専門家のいる遠隔地へ児を連れて行くことは困難
  - ⇒ 各県には『医療上のワンストップ窓口』となる拠点を!  
専門家は限られるが ⇒ 相談応需小児科医は全県に必要
- 確定後の治療となると児はどこでどのように管理するのか
- 診療情報収集体制、検証、監察は各県ごとにすべき

9

## 拡大新生児マススクリーニング検査に関する問い合わせ (2022年6月実施)日本産婦人科医会都道府県支部へ

- 拡大新生児マススクリーニング検査実施中ですか? n=47  
実施中20 実施計画中9 検討着手6(以上74%) 未検討12
- 疾患対象は?(計画中も含む) n=25

SCID+SMAのみ	12	48%
SCID+SMA+(各種ライソゾーム病他)	13	52%
- 全出生児が希望すれば県内どの分娩施設でも受けられますか?  
はい15 65% まだ8 35%
- 要再検査、陽性時の相談医(小児科)は? n=27  
設定済23 無し4
- 都道府県での本件に関する協議会は? n=27  
あり15 無し9 計画中3

©日本産婦人科医会

10

拡大新生児マススクリーニング検査に関する問い合わせ  
(2022年6月実施)日本産婦人科医会都道府県支部へ (続き)

●検査負担料(全体)n=25

5000円未満	1
0.5-1万	15 (60%)
1-1.5万	4
1.5万超	0
研究費	4
未定	1

●検査への公的助成n=25

研究費負担	4
一部助成	1 (研究費)
無し	20

(暫定措置の見込み)

●検査負担料(検査内容別)

1 SCID+SMAのみの県(n=14)

5000円未満	0
0.5-1万	8 (57.%)
1-1.5万	2
1.5万超	0
研究費	4

2 SCID+SMA+

ライソゾーム病等施行の県(n=11)

5000円未満 (助成付き)	1
0.5-1万	7 (64%)
1-1.5万	2
未定	1

現時点での日本産婦人科医会の考え

- 現行のSCIDに対する新生児マススクリーニング検査は国の施策として実施されることが望ましい
- 全国すべての新生児に円滑に“拡大”検査が進められるべく検討を
- 小児科領域ほか関連領域専門家との協議検討を継続する
- 当面は過渡期的に(自費オプション検査)として全国の  
全新生児が選択・受療できる環境を整備すべきである
- 各県ごとの関係者(医;産、小・検査、行政等)協議会で検討を
- 再検査、疑い例の対応から確定例に至るまでの児および保護者への対応が全国で標準化され、適切に提供されることが必須
- 必要とする検査機器の配備に関しては公的な財務的負担に一定の配慮が必要と理解する

## まとめ

- 国の評価・承認、推奨は？（有効性のエビデンス他）
- 試行としても一括した情報収集体制、検証、監察を
- 小児科の専門家・各県行政部署・産婦人科医会  
・検査機関 の密な連携での展開を
- これからの成育環境にふさわしい受療環境の改善  
へむけて幅広くメッセージの発信を

**私たちの役割を考えよう**

