

令和6年度 第1回拡大新生児マススクリーニング検査小委員会

- 日 時 令和6年6月10日(月) 午後1時～午後1時40分
- 場 所 オンライン開催
- 出席者 16人
 難波委員長
 栗野・前垣・谷口・村江・木山・石谷・村岡・岸岡各委員
 県家庭支援課：小倉参事監、松本課長、岡田課長補佐
 健対協事務局：岡本事務局長、岩垣次長、田中係長、廣瀬主事

挨拶（要旨）

〈難波委員長〉

昨今様々な病気の治療ができるようになり、現行のマスクリーニングだけでは治療のある病気がカバーできない現状にある。特にその中で重要なのが新生児期の早期に治療していかなければならないSMAと予防接種の重大な副反応が心配される免疫不全などである。その他に治療がすでにできるムコ多糖症等の疾患がある。これらの疾患について国の補助がどこまで介入してくるか明確ではないが、少なくとも国の事業として重症免疫不全とSMAに関してはすでにプロジェクトが動き始めている。鳥取大学遺伝子診療科の栗野先生にご尽力いただき、鳥取県においても事業参画に向けてたたき台が出来上がりつつある。ただ我々だけで進めていいものでなく、様々な関係者の方の同意を得て進めていかなければならない。この場で大きな議論を重ね、鳥取県として良いものを作り上げていくため、本日はよろしくお願いします。

議 題

1. 報告事項

・鳥取県拡大新生児マススクリーニング推進モデル事業について

鳥取県拡大新生児マススクリーニング推進モデル事業について、今年度6月補正で事業要求をしている。現在24疾患のマスクリーニング検査を実施しており、近年の医療技術の進歩においていくつかの疾患では、早期発見・早期治療で症状の改善が見込まれている。検査の対象疾患の追加や実施方法など拡大新生児マススクリーニング体制に向けて、本年度から鳥取大学医学部附属病院で出生した新生児を対象に拡大新生児マススクリーニング検査をモデル的に実施することとなったので、次年度の全県実施に向けてフォローアップ体制整備を図っていくと説明があった。

今後のスケジュールとして、検査機関への依頼や事務局の立ち上げ、県内への周知、リマインドに向けたマニュアル策定を進め、10月から鳥取大学医学部附属病院でのモデル事業開始を予定している。そして、次年度より県内すべての分娩取扱医療機関での開始を検討している。

また、今年度より、鳥取県健康対策協議会母子保健対策専門委員会の下に拡大新生児マस्क

リーニング検査小委員会を設置した。年に2～3回小委員会を開催し、鳥取県拡大新生児マススクリーニング推進モデル事業について検討する場とした。

2. 協議事項

・今後の検討事項について

(1) 検査実施施設の選定について

【第1候補】鳥根大学

山陰間における協力体制及びネットワーク構築を図る。

【第2候補】岡山県健康づくり財団

現在、24疾患の検査が委託されている。(※令和6年4月からSMA、SCID、BCD検査実施が可能となっている。)

(2) 検査対象疾患について

【第1候補】鳥根大学：9疾患

重症複合免疫不全症(SCID)、アデノシンデアミナーゼ欠損症、B細胞欠損症(BCD)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、ライソソーム病(ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、ポンペ症)、副腎白質ジストロフィー、ホモシスチン尿症3型

【第2候補】岡山県健康づくり財団：3疾患

重症複合免疫不全症(SCID)、B細胞欠損症(BCD)、脊髄性筋萎縮症(SMA)

(3) 検査実施に係る一連の流れについて

検査実施に係る一連の流れについては、①初回検査、②再検査が必要とされた場合、③初回検査及び再検査で精密検査が必要とされた場合の3つに分けられているが、検査実施機関次第で再度検討がされる。

県家庭支援課から上記3項目の説明がされたのち、難波委員長より検査実施施設についての採決が取られた。令和7年度以降の現行の検査実施施設の検討も含め、検査対象疾患の多い鳥根大学へ委託依頼が承認された。

(4) 検体採取ろ紙の取り扱いについて(ろ紙血の採取・保管・郵送)

現行の検査で採取した検体の一部を、拡大マススクリーニング検査として検査依頼することも可能だが、現場の手間が増えることや、検体の取り違えを危惧するため、別ろ紙を準備する方が良いと考えている。ろ紙血の採取・保管・郵送については、検査実施機関等への確認の上対応をしていく。

(5) 対象者への説明・同意取得の方法、同意書の郵送について(対象者への説明書及び同意書の作成について)

臨床研究法に則ると、本来は研究者が受検者家族に直接検査の説明をして同意を取る必要があり、研究事業の説明書と同意書が必要である。加えて、動画による説明を検討している。

(6) 事務局・問い合わせ先について

鳥取大学医学部附属病院に事務局を設置する。

3. その他

第2回拡大新生児マススクリーニング検査小委員会の開催について、8月中の開催を予定している。