

令和7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7年7月16日(水) 午後4時30分～午後5時10分

■ 場 所 オンライン開催

■ 出席者 15人

難波委員長、栗野・谷口・木山・石谷・村岡各委員

オブザーバー：小林島根大学医学部附属病院検査部講師

県家庭支援課：小倉参事監、遠藤課長、岡田課長補佐

健対協事務局：岡本事務局長、田中尚・田中貴両係長

岩垣主任、廣瀬主事

挨拶（要旨）

〈難波委員長〉

昨年度に鳥取大学医学部附属病院でモデル事業として開始した拡大新生児マススクリーニング検査が、今年度は順次他の医療機関でも実施されている。今年度中には県内で出生した全ての新生児が希望すれば拡大マススクリーニング検査をできる体制となれど願っている。引き続きご協力をよろしくお願いいたします。

議 題

1. 報告および協議事項

- ・令和6年度拡大新生児マススクリーニング検査のまとめ：岡田県家庭支援課課長補佐

昨年度の小委員会において今年度の実施体制、検査の流れ、フォロー体制等について協議してきたところである。令和6年10月から鳥取大学医学部附属病院で新生児を対象にモデル事業として開始し、同時に県内医療機関への説明会や県民向けの講演会の開催、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科内にホームページを作成し周知してきた。

昨年度は実施件数143件、うち精密検査は1件であった。副腎白質ジストロフィーをスクリーニ

ングする値の高値例が鳥根県より多い傾向が見られた。

以下の意見があった。

- ・副腎白質ジストロフィーのスクリーニング値が高い理由は現時点では不明。NICUからの検体が多い傾向にあるが理由も分かっていない。機器の設定で解決できないか検討している。

〈小林先生〉

⇒検査の信頼性を高めていくためには重要な問題。また情報共有していただきたい。

〈難波委員長〉

- ・令和7年度拡大新生児マススクリーニング検査及び先天性代謝異常等検査の実施状況について：栗野委員及び岡田県家庭支援課課長補佐
- 今年度の拡大マススクリーニング（追加9疾患）は、2疾患は子ども家庭庁の実証事業から補助されるが7疾患は患者負担（昨年度は県負担）として実施する。検査実施医療機関は昨年までの鳥取大学医学部附属病院に加え、7月からは新たに9施設の参加により計10施設で実施している。県内に残り4施設出産を取り扱う施設があり、引き続き参加を働きかけていきたい。7疾患分の患者負担金額は医療機関によって異なる。鳥取大学

では6,000円台である。また追加9疾患全ての検査を希望される患者に2枚の同意書を取ることが多少ネックとなっている。

先天性代謝異常等検査は昨年度までは岡山県に検査委託していたが、4月からは拡大マスと併せて島根大学に委託して実施している。今年度からはこれまでの24疾患にシトリン欠損症を加えた25疾患で実施している。6月末時点で検査実施件数は764件、うち精密検査は6件だった。なお、多胎児検査の取り扱いについてガイドラインの変更により、4月より多胎児の2回目以降の再検査は中止として対応していると説明があった。

以下の意見があった。

- ・未参加の4施設のうち、1助産院については現在参加手続きを行っている。残りの3医療機関について何がハードルになっているのかを栗野委員から問い合わせいただき、必要に応じて谷口委員から協力へ声掛けをしていただく。
- ・拡大マススクリーニングを紹介するホームペー

ジは更新のしやすさから鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科内に設けている。鳥取県の事業なので県のホームページからもリンクを張っていただきたい。

2. その他

小林先生より以下のお願いがあった。

- ①採血スポットの正しい採取方法の医療機関向けの講習会を企画・実施したい。うまく採取されず再検査となるケースや、場合によっては偽陰性となることがある。施設により再検査数に偏りがあり、なぜ不良検体となるのかを現場の人に共有したい。
- ②産科医療機関や保健師、助産師を対象に拡大マススクリーニング検査の必要性などの情報を届けられる機会を設けたい。島根県ではオンライン研修の開催や紙を使ったワークショップを開催した結果、患者の同意率が上がった。
⇒県としても是非とも研修会をお願いしたい。
〈岡田県家庭支援課長補佐〉