

静岡県における拡大新生児マススクリーニングの導入と現状

静岡県立こども病院血液腫瘍科	○渡邊健一郎
静岡県立こども病院免疫アレルギー科	河合朋樹
静岡県立こども病院免疫アレルギー科	目黒敬章
浜松医科大学浜松成育医療学	安岡竜平
浜松医科大学小児科	坂口公祥
静岡県予防医学協会	池ヶ谷やす代
聖隷浜松病院小児科	松林 正
浜松医科大学浜松成育医療学	福田冬季子

【目的】

近年、難病に対する新たな診断技術、治療法の開発に伴い、従来の新生児マススクリーニング(公費スクリーニング)の対象となっていない、重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、ライソゾーム病等を対象とする拡大新生児スクリーニング(拡大スクリーニング)が、全国的な広がりを見せている。拡大スクリーニングは、公費スクリーニングと異なり、各地域で実施主体が検査施設と連携して実施しており、一部を除いて希望者が自費で検査を受けることができる状況であり、実施体制や対象疾患は地域によって異なっている。東海地方では、愛知県、岐阜県が先行して拡大スクリーニングを開始していたが、静岡県では取り組みがない状況であった。我々は、この状況を打開するため、静岡県で拡大スクリーニングを導入した。

【方法】

当県で小児の専門医療を行っている静岡県立こども病院、浜松医科大学、聖隷浜松病院の有志が静岡希少疾患ネットワーク(ネットワーク)を組織し、公費スクリーニングの検査を行っている静岡県予防医学協会と共に、拡大スクリーニング実施に向けて、定期的に話し合いを開始した。検査施設を静岡県予防医学協会が担うことになったが、検査体制が整うまで、積水メディカル株式会社に検査を外注することとした。実施主体として一般社団法人を設立したが、静岡県立こども病院を実施主体とした。

【結果】

静岡県立こども病院が実施主体となることで、病院職員である医師、事務が病院の業務として事業に参加できることとなり、円滑な運営を実施できる体制となった。検査実施にあたっては、静岡県立こども病院、予防医学協会及び分娩施設で3者契約を結ぶこととし、陽性者対応、検査の適正化については、ネットワークで検討して行うこととした。特にSCID、SMAについては迅速な陽性者対応が必要なため、速報システムを導入し、すぐに受け入れ施設を決めて対応できるようにした。精査施設は、陽性者に対し正確な診断、適切な治療、フォローアップが可能で、小児に対する遺伝カウンセリング体制が整っており、家族も含めた

意思決定支援、ケアができる施設で、全県をカバーできるように静岡県立こども病院と浜松医科大学とした。

分娩施設への周知としては、静岡県産婦人科医会、静岡産科婦人科学会のメーリングリスト及び学術集会を活用した事業の周知やオンライン説明会を行い、上記2学会と日本小児科学会静岡地方会の3学会会長名でこの事業への参加の依頼を行なった。また、予防医学協会から分娩施設に公費スクリーニング関連の書類を郵送する際も、参加案内を同封して周知を図った。

静岡県、静岡市、浜松市の公費スクリーニング担当部署からは、拡大スクリーニングに公費スクリーニングのろ紙血を使用する許可を得た。

さらにネットワークのホームページを開設し、パンフレット、説明同意文書を作成した。

以上のような準備を行い、2023年10月末より静岡県立こども病院から静岡県における拡大スクリーニングを開始した。静岡新聞にもこの取り組みを取り上げてもらい、学会やセミナーで本事業を紹介し、さらなる周知に努めた。2024年10月現在、参加施設は42施設まで増加し、静岡県の出生児の60%以上をカバーできるようになってきている。参加施設での同意率は平均75～80%程度であり、同意率が100%の施設がある一方、一部の施設で同意率が低いのが課題となっている。また、陽性者に対する対応は、ネットワークで連携して円滑に行うことができている。

【考察】

静岡県において、全県をカバーする拡大新生児スクリーニング検査体制を構築した。

今後は、さらなる参加施設の拡大、公費化に向けた対応、受検者のフォローアップを行い、より良い新生児スクリーニング体制を整備し、難病のこども達が早期に診断され、適切な治療を受けられるようにしていきたい。SCID、SMAについては、公費化に向けて、こども家庭庁主導で実証事業が開始されている。今年度は既に36自治体が参加しており、静岡県、静岡市、浜松市でも、まずはこの実証事業への参加が求められている。