

新生児マス・スクリーニング検査施設基準 日本マス・スクリーニング学会制定 (2010年3月)

学会理事長
山口清次
技術システム検討委員会担当理事
重松陽介, 河地 豊, 福士 勝

1. 趣 旨

新生児マス・スクリーニング検査 (以下, スクリーニング検査) は, 大多数が正常な検体の中から, 疑わしい検体を正確に見つけ出さなければならない. このため, 新生児マス・スクリーニング検査施設 (以下, 検査施設) には, 一般臨床検査と異なり, スクリーニング検査に関連する専門的な知識と技術に基づいて正常か否かの難しい判断をすることが要求される. そこで, スクリーニング検査が適切に実施されるために, 検査施設が満たさなければならない施設基準を提案する.

2. スクリーニング検査機能

検査施設は, 現行のスクリーニング検査を迅速かつ正確に実施するとともに, 確認検査および二次検査を実施して偽陽性率をできるだけ低くしなければならない. また, 精密検査および患者の予後管理に必要な特殊検査にも対応できることが望ましい.

<解 説>

- i) 全てのスクリーニング検査 (フェニルケトン尿症, メープルシロップ尿症, ホモシスチン尿症, ガラクトース血症, 先天性甲状腺機能低下症, 先天性副腎過形成症の6疾患) を同一検査施設で毎日実施できることが望ましい.
- ii) フェニルケトン尿症, メープルシロップ尿症, ホモシスチン尿症の検査では, ガスリー法, 酵素法, HPLC法, タンデムマス法のいずれかでアミノ酸の測定ができる. なお, 一次検査がガスリー法または酵素の場合, 二次検査としてHPLC法によるアミノ酸の定量ができることが望ましい.
- iii) ガラクトース血症の検査では, 一次検査としてペイゲンファージ法または酵素法でガラクトースの定量ができる. 二次検査としてガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ活性およびウリジン2リン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ活性の定性または定量検査ができることが望ましい.
- iv) 先天性甲状腺機能低下症の検査では, 免疫学的測定法による甲状腺刺激ホルモン (TSH) の定量ができる.
- v) 先天性副腎過形成症の検査では, 免疫学的測定法による 17α -ヒドロキシprogesterone (17-OHP) の定量ができる. 二次検査として17-OHPの有機溶媒抽出法による免疫学的測定法による定量, またはHPLC-タンデム質量分析計による関連ステロイドの定量検査ができる.
- vi) コンサルタント医師および主治医の要請により, 精密検査および治療管理のための濾紙血液検体によるアミノ酸, ガラクトース, TSH, 17-OHPの定量検査およびガラクトース代謝関連酵素活性の定性または定量検査ができる.

3. 精度保証体制

検査前、検査時、検査後における精度保証体制が確立されていて、内部監査システムと組織内の責任体制が明確化されている。

<解説>

- i) 検査前の精度保証としては、採血医療機関における採血時期、採血手技、採血量、採血用濾紙・採血後の濾紙血液の管理、検体の迅速な送付、周産期のヨード含有消毒剤による先天性甲状腺機能低下症の不要な偽陽性者増加対策、出生体重2,000g未満の児の2回目採血の確保等について適切に助言できる。
- ii) 検査時の精度管理としては、適切な検体受付、検体前処理、使用機器の保守管理、使用する試薬の品質管理、日本マス・スクリーニング学会が推奨する内部精度管理等が実施可能で、外部精度管理に参加して定期的に自施設の正確度の評価を受けることができる。
- iii) 検査後の精度管理としては、適切な検査成績報告、要再採血・精密検査対象者の適切な管理、要精密検査対象者または患者の短期・長期フォローアップ情報を把握できる。
- iv) スクリーニング検査で得られた個人情報および検査済み濾紙血液検体を実施要綱等の規定に基づいて適切な管理ができる。

4. 施設規模と要件

検査施設は、都道府県・政令指定都市（以下、都道府県等という）ごとに1施設が設置されるのが原則であるが、年間出生数が3万人に達しない都道府県等では近隣の適切な検査施設に委託することが想定されることから、検査施設は年間3万検体以上を受託できる能力を有していることが望ましい。外部に委託する場合においても、検査施設は都道府県等の自治体ごとにスクリーニング結果とフォローアップ情報を把握しなければならない。

<解説>

- i) 現行の6疾患のスクリーニングでは、検査数が少ないと患者を発見する機会が乏しく検査精度の低下を招く恐れがある。経済的にも年間検査数が3万検体以下の場合、コスト増を招き、費用対効果が低下する。
- ii) 検査施設は、新生児マス・スクリーニングに関する知識と技術を有する検査技術者を配置し、適切な設備を有していることが必要である。

5. 検査技術者、事務職員

- (1) スクリーニング検査従事者数は、1検査施設（年間検査数3万検体）当たり検査技術者2名以上、受付・検査成績発行などの事務職員1名がそれぞれ専任として確保されている。
- (2) 検査技術者は、日本マス・スクリーニング学会認定技術者制度で認定された者がいることが望ましい。
- (3) 検査技術者は、スクリーニング検査に従事する前に新生児マス・スクリーニングに関する教育訓練を受け、従事後も少なくとも1年に1回以上専門研修の受講や関連学会への出席などにより、最新の知識の習得と技術の向上を図ることが必要である。

6. コンサルタント医師の委嘱

検査施設は、都道府県等の新生児マス・スクリーニング担当部署と連携し、先天性代謝異常疾患および小児内分泌疾患の専門医（日本先天性代謝異常学会員または日本小児内分泌学会員でありかつ日本マス・スクリーニング学会員である者）をコンサルタント医師として委嘱し、スクリーニン

グ検査に関する指導を受ける体制を整備しておかなければならない。

＜解説＞

- i) 検査施設は、コンサルタント医師から定期的に通常検査の指導を受けることによりスクリーニング検査の精度を確保する。
- ii) 検査施設は、コンサルタント医師から必要に応じて検査結果の判定に適切な助言と指導を受けられるようにする。また、地域のコンサルタント医師でも判断が難しい場合、コンサルタント医師とともに全国ネットワークと連携して対象疾患に精通した専門医による助言指導をいつでも受けられるようにする。
- iii) 検査施設は、精密検査が必要となった場合、それぞれの疾患毎に対応可能な精密検査機関への迅速な連絡が可能な体制を整備する。

7. 地域連絡協議会

検査施設は、スクリーニング実施主体の自治体が設置・運営する、採血医療機関（医師会産婦人科医会および小児科医会等）、検査機関（検査施設）、精密検査・治療機関（大学病院等専門医療機関）および自治体行政機関（保護者への広報・教育および事後措置等を行う自治体の母子保健担当部局、保健所、保健センター等）の代表者で組織される新生児マス・スクリーニング連絡協議会（仮称）に積極的に参加して地域の新生児マス・スクリーニング体制の維持とその向上に貢献する。

＜解説＞

- i) 新生児マス・スクリーニングを有効に行うためには、検査ばかりでなく、社会啓発、適切な濾紙血液検体の採取、検査結果を正確に報告する体制、必要に応じて再採血や精密検査等の対応を迅速に実施できる体制が不可欠であり、関係機関が定期的に問題点を検討することにより継続的に水準を維持、改善していくことが求められる。
- ii) 短期・長期のフォローアップによるスクリーニング陽性者の診断・治療状況、予後調査、および見逃し例の調査を確実に実施するためには、関係機関・関係者で構成する連絡協議会での検討が必須である。

8. 検査施設長、部門長、行政担当者

検査施設長、部門長、行政担当者は、日本マス・スクリーニング学会の会員であることが望ましい。

＜解説＞

検査施設は、マス・スクリーニング関連機関の中で、マス・スクリーニングに関する多くの情報を把握できる立場にある。従って、検査施設では自施設での検査実施状況ばかりでなく採血医療機関の採血実施状況、および精密検査医療機関の精査・診断・治療状況に関するデータの収集と解析業務も担当すべきである。加えて、マス・スクリーニングに関する新しい情報、技術向上、および地域連絡協議会での協議に基づくシステムの改善等に中心的な役割を果たすことが望まれる。このような業務の遂行には、検査施設長、部門長、行政担当者の理解と支援が必須であり、日本マス・スクリーニング学会の会員として必要な情報の収集に努める必要がある。

制定日：平成22年3月

（この施設基準は、日本マス・スクリーニング学会誌19(3): 266-268に案を投稿し、パブリックコメントを求めたものである。）