

先天性代謝異常等の新生児マススクリーニングの精度管理実施要綱

一般社団法人日本マススクリーニング学会

1. 目的

先天性代謝異常症、先天性甲状腺機能低下症及び先天性副腎過形成症等のスクリーニング（以下「新生児マススクリーニング」という。）は、対象疾患の患児の発見漏れ及び過剰診断等を防ぐため、検査の正確度の維持向上が極めて重要である。このため、スクリーニング検査を行う機関（以下「検査機関」という。）の検査精度の保証、判定基準の標準化等を適正に維持する体制は不可欠である。また、特にタンデムマス・スクリーニング（以下「TMS」という。）においては、対象疾患が希少疾患であるため、診療方針等について専門家の助言が有効となる場合も想定される。当該分野における専門性を有する研究者、専門医、検査技師等との連携体制は、診療上の不安の解消や、地域格差の是正のためにも重要である。このため、当学会は新生児マススクリーニング事業を実施する各自治体から委託を受け、検査機関の検査精度管理及び診療等に関する支援を目的として、外部精度管理及び内部精度管理支援並びに相談支援・情報提供等の業務を行う。

2. 実施内容

（1）検査精度に関わる事項

- ①外部精度管理では、外部精度管理検体を用いて定期的にスクリーニング検査の精度試験・技能試験を行い、検査機関での偽陰性、偽陽性の発生防止に努める。
- ②内部精度管理支援は、全国の検査機関の新生児検体測定値分布並びに偽陽性及び真陽性例の検査データの収集・解析、並びにカットオフ値設定の適正性の検証などにより、各検査機関の検査精度の維持向上を目指すことを目的とする。

（2）検査機関等との改善協議

精度試験・技能試験の結果及び内部精度管理支援の実施状況に応じて、何らかの問題が認められる場合は当該検査機関と協議を行い、適切な措置をとる。

（3）相談支援業務

TMSに関し、自治体、検査機関、小児科医師、検査用血液等を採取する産科医師等からの相談に対応する。

（4）新生児マススクリーニングに関する情報提供、その他の関連事業

最新情報や統計情報等の提供、その他スクリーニング体制の維持向上に必要と考えられる事業を行う。

3. 精度管理の実施手順

精度管理の実施のための具体的な事項については、別途定める実施手順書に準じて行う。

4. 精度管理に係る結果の報告等

(1) 各自治体への報告等

該当する四半期に事業報告を行うとともに、年1回、契約期間満了後速やかに年間総合報告書を、都道府県知事・政令指定都市長宛てに送付する。

(2) 検査機関への結果の通知等

検査機関の長に適宜、報告を行う。

5. 実施体制等

(1) 外部精度管理業務（精度試験・技能試験及び改善協議）は、当学会と国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所マスキング研究室（以下「MS研」という）が連携して行う。

(2) 内部精度管理支援業務（新生児検体測定値分布調査・マスキング実施状況調査及び改善協議）は、当学会とMS研が連携して行う。

(3) 前2項の業務については、当学会の推薦する委員からなるNBS精度管理委員会を置き、精度管理の評価および質向上等の事項について検討する。

(4) 相談支援業務、情報提供およびその他の関連事業は、当学会内に専用窓口を設置して行う。

(5) 本事業の遂行に当たっては、必要に応じて厚生労働省子ども家庭局母子保健課、及び関連学会の専門家等による助言、指導を受ける。

(6) 本事業をNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会（以下「TMS協会」という）から当学会に円滑に移行させるため、当学会から指名したTMS協会の若干名により、NBS精度管理支援事務局を設置し、精度管理実施支援を行う。

以上

附 則

この要綱は、令和5年4月1日から施行する。