

1 新生児マススクリーニングとは何ですか？

① 概念



知らずに放置すると、やがて神経障害が出たり、生命にかかわるような障害が発生する可能性のある生まれつきの病気（先天代謝異常等）を、赤ちゃんのうちに見つけて、発病させないように対策を講じて**障害発生を予防**する事業です。

② 新生児マススクリーニングの実際

生後数日の赤ちゃんの足の裏から、ごく少量の**血液をろ紙**にしみ込ませて、専門の検査機関に送り、問題となる病気がないかどうか調べてもらいます。検査で陽性を示した赤ちゃんは、各地域の専門医の診察を受け、必要に応じて治療や生活の指導を受けます。



血液ろ紙の採取（室温で水平静置して乾かし検査施設に送ります）

 ① 新生児マススクリーニングの基本方針 



新生児マススクリーニング事業は、単なる「検査事業」ではなく、国策による「子どもの成育段階で起こる障害発生の予防事業」です。

※マススクリーニングの本来の趣旨から好ましくない状況

(例)「検査を受けたい人だけ」が受ける

「経済的に許される人だけ」が受ける

「タンデムマスなどの新しい情報を知っている人だけ」が受ける

 ② マススクリーニング事業の評価 

税金を使って行う以上、スクリーニング事業が国民の福祉に適切に役立っているかどうかを評価するために、自治体は、患者の発育状況を把握し、常に事業評価をする必要があります。

※事業評価の内容

1. すべての赤ちゃんが検査を受けているか？
2. 見つかる病気の頻度はどうか？
3. 確定診断と治療は適正に行われているか？
4. 見つかった子どもは障害発生が予防されているか？
5. 診断、治療に不可欠な環境は整備されているか？
6. 費用対効果は適正か？

3

新生児マススクリーニングにおける各部署の役割は？

① 新生児マススクリーニングの連携の重要性

新生児マススクリーニングで異常が見つかったとき、その後につづく確認検査、診断、治療、患者の追跡、患者家族のサポート、事業の評価、検査の精度管理、社会啓発活動などの「連携」があって初めて機能する事業です。

② 自治体の役割

自治体は、赤ちゃんの検体採取から、検査、診断・治療状況、患者の転帰などを全体として統括し、事業評価をする必要があります。そのために各自治体にマススクリーニング連絡協議会、コンサルタント医師を配置するなどして、定期的に社会啓発や事業評価する体制をとることが望ましいと思われます。

中央レベルで、**発見された患者数把握、精度管理、治療用ミルク供給、小児慢性特定事業、費用対効果の評価**など、新生児マススクリーニング事業をサポートし継続的に維持、評価する体制が整備されることが望まれます。

各部署	具体的内容
行政	事業評価 自治体の連絡協議会 発見例の長期把握 社会啓発の企画
産科・新生児施設	適切な説明・指導 検体採取・送付 専門施設への紹介
検査施設	検査実施 検体登録・保存 精度管理チェック 定期的技術研修
小児科医療機関	確定診断 治療・生活指導 患者追跡

中央からのサポート機関

厚生労働省
雇用均等・児童家庭局母子保健課
母子愛育会特殊ミルク事務局
小児慢性特定疾患治療研究事業

マスクリーニング対象疾患の満たすべき要件

マスクリーニングはただ病気を早期発見するためのものではありません。小児の「障害発生の予防」に役立つことが求められます。従って、マスクリーニング「対象疾患」は一定の要件を満たさなければなりません。これは以下のように要約できます。(集団検診のための Wilson & Junger の基準(1968)がもとになっています)



- | | |
|--------------------|-------------------|
| ① 発病する前に見つかる病気 | ⑤ 精度の高い検査 |
| ② 放置すると重大な障害を起こす病気 | ⑥ 安価な検査費用 |
| ③ 治療法のある病気 | ⑦ 好ましい費用対効果 |
| ④ 赤ちゃんに負担にならない検査 | ⑧ 発見されたときの適切な医療機関 |

※ 集団検診のための Wilson & Junger の基準、WHO (1968)

- ① 目的とする疾患が重要な健康問題である
 その疾患の頻度が高い(例: がん検診)
 緊急な対処が必要(例: 新生児代謝異常検査)
- ② 早期に発見を行なった場合に、適切な治療法がある
- ③ 陽性者の確定診断の手段、施設がある
- ④ 目的とする疾病に潜伏期あるいは無症状期がある
- ⑤ 目的とする疾病に対する適切なスクリーニング検査法がある
 「適切な」とは、費用や判定に要する時間も含む
- ⑥ 検査方法が集団に対して適用可能で、受け入れやすい
- ⑦ 目的とする疾病の自然歴がわかっている
- ⑧ 患者、要観察者に対する追跡 follow-up システムが確立している
- ⑨ スクリーニング事業の費用/便益が成立する
- ⑩ スクリーニングの意味、内容が受診者に周知されている

5

これまで日本で行われてきた新生児マススクリーニング


 これまでの新生児スクリーニングの結果
 

1977年から全国で実施され、2011年まで以下の6疾患を対象に検査が行われてきました。

疾患	頻度	検査方法
<アミノ酸代謝異常症> 1) フェニルケトン尿症 (ビオプテリン欠乏症*) 2) メープルシロップ尿症 3) ホモシスチン尿症	1 : 6万 (1 : 158万) 1 : 50万 1 : 80万	ガスリー法 HPLC法 酵素法
<糖質代謝異常症> 4) ガラクトース血症 (全体)** (1型) (2型)	1 : 3万 (1 : 80万) (1 : 60万)	ポイトラー法 ペイゲン法 酵素法
<内分泌疾患> 5) 先天性甲状腺機能低下症*** 6) 先天性副腎過形成	1 : 3,000 1 : 2万	ELISA法

* ビオプテリン欠乏症は、いわゆる「悪性高フェニルアラニン血症」。

** ガラクトース高値の多くは酵素欠損でなく、門脈奇形やシトリン欠損症等の2次性のもので、真の先天性ガラクトース血症は極めて稀です。

*** 先天性甲状腺機能低下症が最も頻度が高く、治療費も安価なので費用対効果がすぐれています。