

2024.8.23 (金)

第51回 日本マスキング学会 学術集会 イブニングセミナー2

東北地区における 新生児マスキングの現状



(一財)宮城県公衆衛生協会

栗原 愛



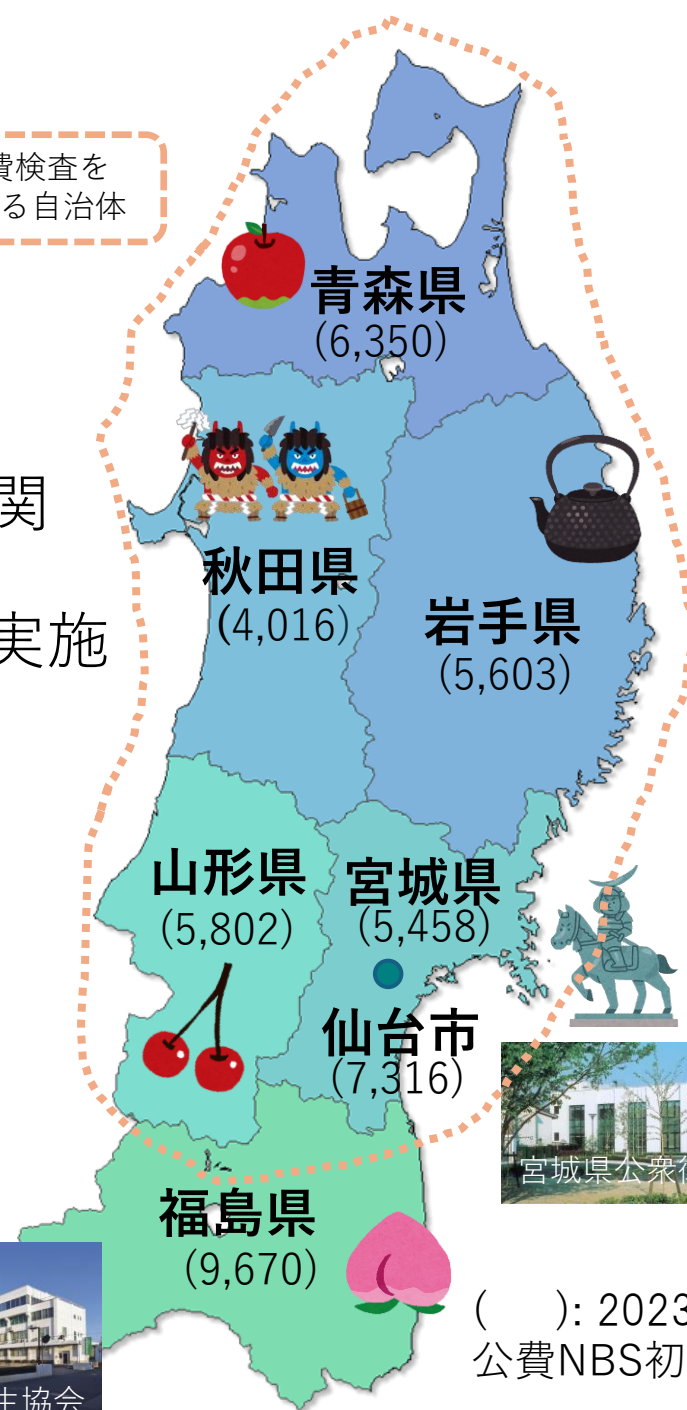
東北地区

- 6県、1政令指定都市
- 新生児マススクリーニング(NBS)実施検査団体は2機関
- 2023年度は地区全体で年間約44,000人の公費NBSを実施
- 2018年～2023年の **5年間の出生減少率26.5%***
(全国平均20.8%*)

東北地区の少子化は全国と比べて
顕著であり、“地域連携”が重要

※厚労省 人口動態統計より

弊会で公費検査を
受託している自治体



(): 2023年度の
公費NBS初回検体数

東北地区の新生児マススクリーニング (NBS)

公費NBS

- 先天性代謝異常症
- 先天性甲状腺機能低下症
(一部地域ではFT4測定も実施)
- 先天性副腎過形成症
(弊会は2024年5月より二次検査をLC-MS/MS法に変更)
- ガラクトース血症

計20疾患

血液濾紙は共用

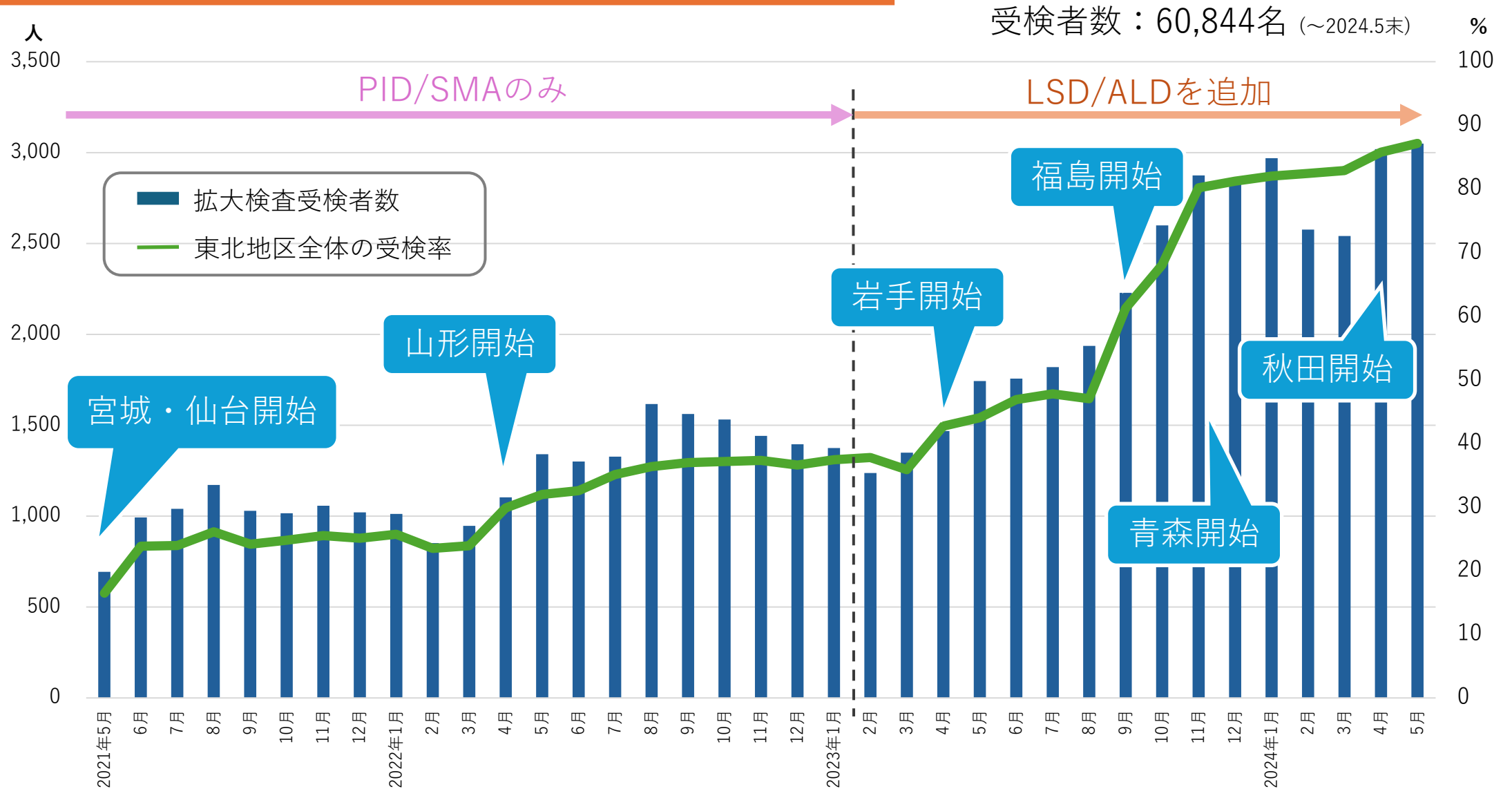
拡大NBS (有償)

- 原発性免疫不全症 (PID)
重症複合免疫不全症、B細胞欠損症
- 脊髄性筋萎縮症 (SMA) ← 積水法
- ライソゾーム病 (LSD) ← 4MU法
ファブリー病※、ポンペ病、
ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型
- 副腎白質ジストロフィー (ALD)※ ← LC-MS/MS法

※ファブリー病とALDは男児のみを対象

拡大NBSの対象疾患は自治体問わず4疾患セットで実施(選択不可)

拡大NBS受検者数と受検率の推移



順調に東北地区全体に浸透し、関心の高さが窺える

拡大NBSの実績

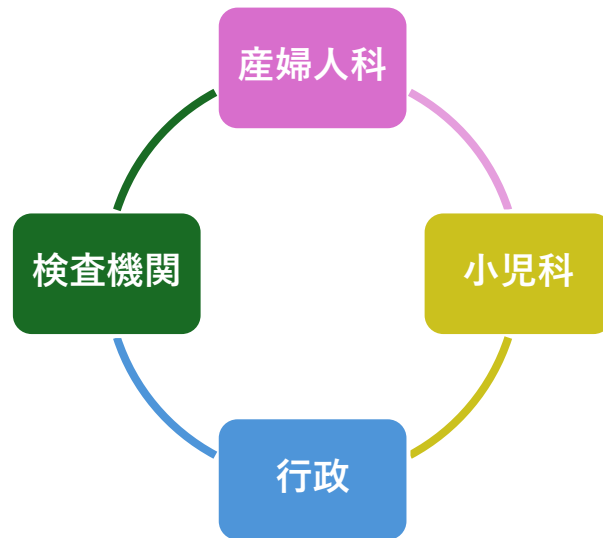
- 2021年5月の開始時から延べ6万名の拡大NBSを実施
- 施設参加率100%(137施設), 直近月の受検率は東北地区全体で87%
- ALD 3例, SMA I型 2例, CHARGE症候群 1例, 22q11欠失症候群 1例を発見
(LSDの患児発見例なし)

東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム

愛称

すくねっと (スクリーニング+ネットワーク)

Screening Consortium for NEwborn in TOhoku



東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム
第1回 フォーラム

日時 2023年12月2日(土) 11:00~14:00
会場 TKPガーデンシティPREMIUM仙台西口
(仙台市青葉区花京院1-2-15 ソララプラザ 6階)

11:00~11:10 Opening Remarks
阿部 勝彦 先生 (一財)宮城県公衆衛生協会 理事長

11:10~12:10 講演I 新生児マススクリーニングの現状と課題

座長	三井 隆夫 先生	山形大学医学部附属病院 小児科 教授
演者	菊池 敦生 先生	東北大学病院 小児科 教授
座長	八木 弘子 先生	弘前大学医学部附属病院 小児科
演者	野口 聡子 先生	秋田大学医学部附属病院 小児科
演者	和田 泰将 先生	岩手医科大学附属病院 小児科
演者	村中 あかり 先生	山形大学医学部附属病院 小児科
演者	市野井 那津子 先生	東北大学病院 小児科
演者	郷 勇人 先生	福島県立医科大学附属病院 小児科

12:10~12:40 講演II 検査室の取り組み

座長	菅原 洋二 先生	東北大学病院 小児科 特命教授
演者	佐藤 裕子 先生	(一財)宮城県公衆衛生協会
演者	羽原 聡子 先生	(公財)福島県保健衛生協会

~ Break time ~

13:00~13:15 講演III 新生児スクリーニング全国状況

座長	菊池 敦生 先生	東北大学病院 小児科 教授
演者	大浦 敬博 先生	日本マススクリーニング学会 理事長

13:15~13:45 症例検討 現行/拡大

座長	横松 真 先生	東北大学病院 小児科 准教授
演者	宇根岡 紗希 先生	東北大学病院 小児科

13:45~14:00 Closing Remarks
菊池 敦生 先生 東北大学病院 小児科 教授

主催: (一財)宮城県公衆衛生協会・住友ファーマ株式会社

オンライン参加を含め
約100名の参加

- 東北地区全体で取り組むべきNBS事業の課題整理
- 発見される希少疾患に関する情報共有や連携強化

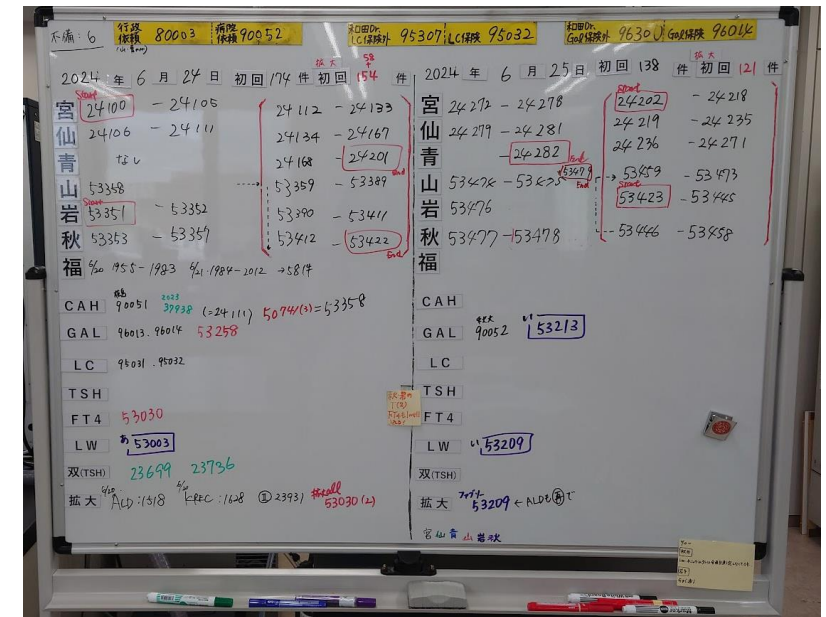
苦慮点①:自治体ごとに異なるオーダー

- FT4検査を公費で**全件実施**する県
- FT4検査を公費で**TSH高値検体のみ**に**実施**する県
- 再採血検体には**公費検査項目すべて**を**再実施**する県

非常にややこしい!



検体送付封筒の色を自治体毎に変えて可視化



専用ボードを用いて検体情報を共有

苦慮点②: 使用するろ紙血の量

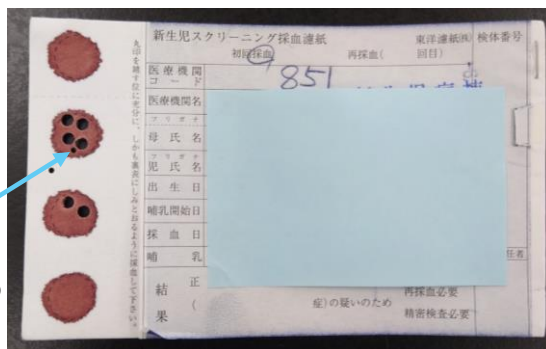
FT4用に1枚追加

公費NBS

少なくとも $\phi 1/8$ インチ(3.2mm)のろ紙血 4 or 5 枚

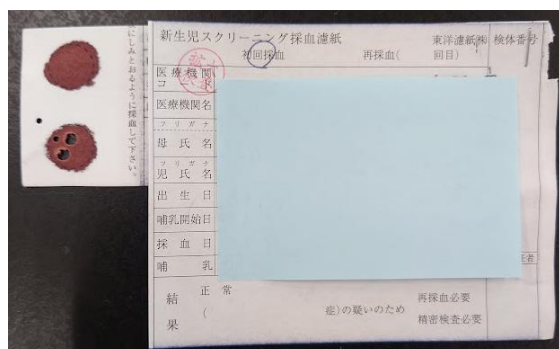
拡大NBS

少なくとも $\phi 1/8$ インチのろ紙血2枚 + $\phi 1.5$ mmのろ紙血1枚

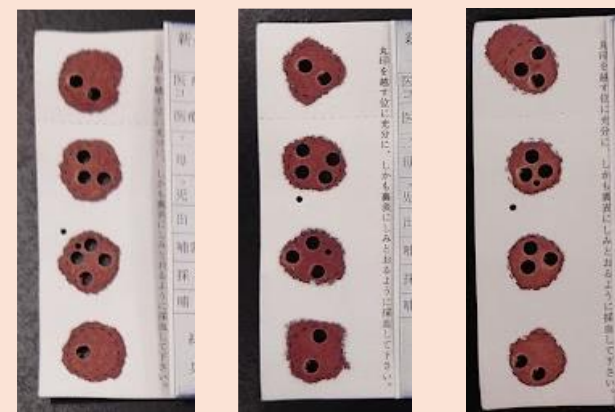


PID/SMA検査用の
小さなパンチ跡

公費 + 拡大



拡大のみ(福島)の検体

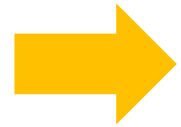


確認検査を経た検体例

確認検査を経ても **最大11枚程度**の使用であり
公費NBSと共用しても、量としては**十分足りている**

課題①：実証事業への対応

2024年度の実証事業には、複数の自治体が参画を希望し、採択された



拡大NBSの対象疾患は**4疾患セットのまま実施予定**
(公費対象外のALD, LSD検査分のみ保護者負担とする)

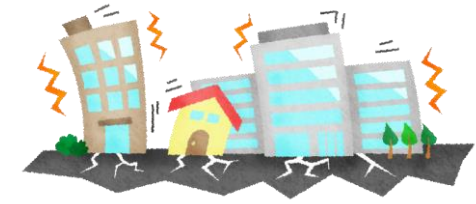
課題②：精査対象児の追跡

拡大NBSは公費NBSと違い、精査対象児の追跡が自治体で行われない



検査機関で調査票を作成し取りまとめる？

課題③：BCP(事業継続計画)



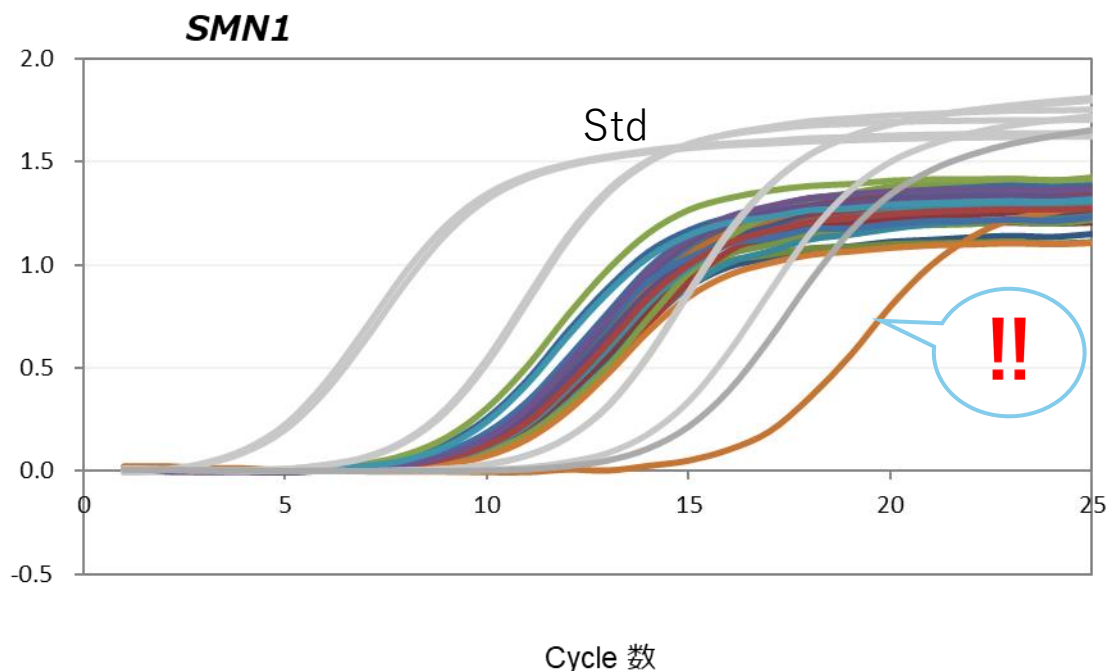
～東北地区は大きな地震を経験しています～

対策

- 弊会と福島県保健衛生協会との間で、先天性代謝異常等検査における連携・協力に関する協定締結
- 結果が急がれるPID/SMA検査は、積水メディカル社に外部委託する選択肢も有
- 部分的な床免震装置を取り入れ、精密機器を保護



課題④：PCR反応阻害例



カットオフ値	< 10	< 10	< 668	< 668
	TREC	KREC	SMN1	RnaseP
初回検査	21.5	3.2	136	1164
確認検査①	25.8	230	345	4512
確認検査②	147.7	45.5	9225	15869
確認検査③	67.8	17.9	965	3738
確認検査④	184.4	36	5500	12011

単位はすべて copies/ μ L

抗凝固剤によるPCR反応阻害？

NICUにて1,458 g で出生の哺乳不良児

初回検査でSMN1が136copies/ μ L
(SMN1の平均値は10,000copies/ μ L程度)



確認検査と試薬メーカーへの相談を経て、**正常判定**

偽陽性を避けるための対策

- ・採血時、出来る限り抗凝固剤の使用を控えていただく
- ・抗凝固剤を使用した際には、ろ紙に記載してもらう

NBS検査事業にご理解、ご協力をいただいている
すべての皆様に、心より感謝申し上げます

引き続き検査を通じて、希少疾患の早期診断・早期治療
につなげる一翼を担えるよう、努めて参ります

