

「安心して子どもを産み、健やかに育てるために ～支援の輪を広げよう、科学と心の力で～」

日 時： 平成 22 年 3 月 3 日（水） 13：00～17：00 （入場無料）
主 催： 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会
会 場： 日本子ども家庭総合研究所 研修室（4F）
東京都港区南麻布 5-6-8（地下鉄日比谷線広尾駅 1 又は 2 出口）
<http://www.boshiaiikukai.jp/>
申込方法： 参加希望者は、はがき・FAX 又は E-mail にて住所、氏名、職業及び電話番号をご記入のうえ、下記あてにお申し込みください。
（あて先）社会福祉法人恩賜財団母子愛育会
子ども家庭総合研究事業シンポジウム事務局
〒106-8580 港区南麻布 5-6-8 F A X 03-3473-8300
T E L 03-3473-8301
E-mail kanri@aiiku.or.jp

《 プ ロ グ ラ ム 》

13:00	開会挨拶 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会理事長 古川貞二郎 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長 伊岐 典子
13:10～13:40	研究発表 「生殖補助医療の医療技術の標準化、安全性の確保と生殖補助医療により生まれた児の長期予後の検証に関する研究」 慶應義塾大学医学部産婦人科教授 吉村 泰典
13:40～14:10	「周産期母子医療センターネットワーク」による医療の質の評価と、 フォローアップ・介入による改善・向上に関する研究」 地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪府立母子保健総合医療センター総長 藤村 正哲
14:10～14:40	「ダンデムマスを導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究」 国立大学法人 島根大学医学部教授 山口 清次
14:40～15:10	「早産予防のための多施設共同ランダム化比較試験と背景因子分析」 昭和大学医学部産婦人科学教室主任教授 岡井 崇
15:10～15:30	休 憩
15:30～16:00	「法制化後の小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」 国立成育医療センター研究所副所長 藤本 純一郎
16:00～16:30	「小児難治性先天異常症に対する幹細胞遺伝子細胞治療法の開発と臨床応用」 国立成育医療センター研究所成育遺伝研究部部长 小野寺 雅史
16:30～17:00	「本邦における先天異常モニタリングの構築と外的・環境因子サーベイランスに関する研究」 横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学（産婦人科）教授 平原 史樹
17:00	閉 会

タンデムマスを導入した 新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究

国立大学法人 島根大学医学部教授 山口 清次

新時代の新生児マススクリーニング 研究事業



新しい新生児マススクリーニングとは……
知らずに放置しておくとも将来障害が出る可能性のある病気を、赤ちゃんの少量の血液で見つけ出し、障害を予防する事業（新生児マススクリーニング）が昭和52年から行われてきました。最近、これまで以上に深刻な多くの種類の病気を簡単に検査できる新しい技術（タンデムマス法）が開発されました。わが国でも厚生労働省科学研究費の補助を受けて、この方法の有効性を調べるために研究事業を行っています。

スクリーニングできる病気の数は……
● 従来（ガスリー法など）では —— 6種類の病気を検査
● 新しいスクリーニング（タンデムマス法）では —— 20種類以上を検査できます

タンデムマス法とは……
● 質量分析という方法で、今までよりも非常に精度の高い検査法です。
● すでにこの方法は、欧米先進国を中心に世界的に普及しつつあります。
● 病名“先天性代謝異常”や“先天性免疫不全症候群（HIVなど）”のような症状が、出る病気も見つけ、予防できる可能性が高まります。

研究期間中
検査料
無料

この研究事業では……
● タンデムマス検査は：現行のスクリーニング検査と併行して行われます。
● 検査に使用するのは：現行の検査と同じ血液です。赤ちゃんの負担は増えません。
● 検査機関：島根大学（試験研究検査実施機関は別途でかかれます）

本院はこの新しいマススクリーニング研究事業に参加しています
ご希望の方は申し出ください

厚生労働省科学研究 「子ども家庭総合研究事業」

わが国の21世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究	平成16～18年度 (主任研究者) 山口 清次
タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究	平成19～21年度 (主任研究者) 山口 清次

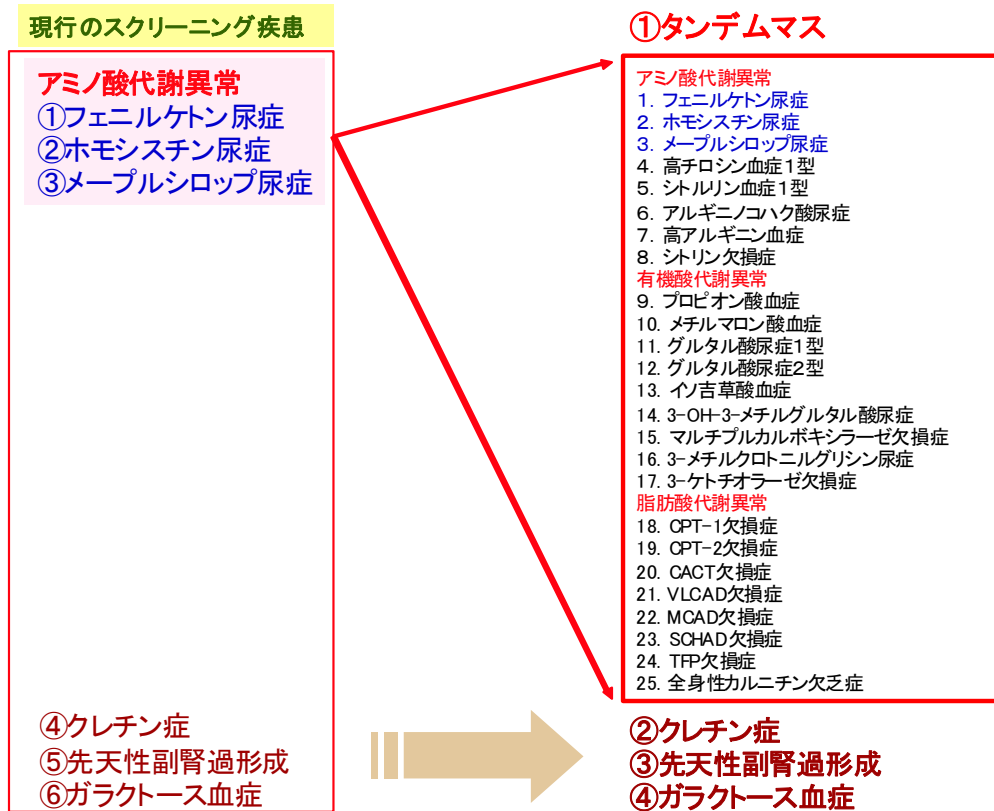
■ 新生児マススクリーニングとは



「知らずに放置しておくともやがて障害が発生するような生まれつきの病気を、症状の出る前に見つけて予防するものです。この事業が始まってからこの 30 年の間に、少なくとも 1 万人以上のこどもたちが障害を免れています。」

■ 新生児マス・スクリーニングの新技术『タンデムマス』

現在 6 種類の病気について新生児マス・スクリーニングが行われているわけですが、最近新しい技術としてタンデムマスという技術が世界的に普及してきました。厚生労働省もこの点に注目してタンデムマスをわが国に導入する価値があるかどうか、その重要性を検証する研究を我々は行ってきました。タンデムマスをを用いると対象疾患が増えますので、障害の発生を予防できる子どもたちが増えることになります。



■ タンデムマスで発見される病気の臨床像

現在スクリーニングの対象となっているアミノ酸代謝異常症（3 疾患）の臨床像は、放置しておく数週間から数ヶ月の間に発達障害が目立ち始めますが、治療を行うとほぼ 100%の子どもが障害を免れます。タンデムマスで発見される疾患は、一見正常に生活しているように見えても、突然何かのストレスによってショック状態になったり、突然死を起こしたりすることがある病気が含まれています。例えばインフルエンザ脳症の背景にもこういった病気が隠れており、普段正常だと思っ

タンデムマス導入によって新たに加わる対象疾患

- 1) アミノ酸代謝異常
- 2) 有機酸代謝異常
- 3) 脂肪酸代謝異常

臨床像

発達遅滞
急性脳症
突然死
ショック
急性発作

■ タンデムマス・パイロット・スクリーニングの状況

タンデムマスを導入するかどうかということで、我々は厚生労働省の研究費の補助を受けてパイロット研究を行っていますので、その現状を報告させていただきます。

◆ タンデムマスで発見される子どもの人数

現在、アミノ酸代謝異常症（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）は、年間 20 名ほど発見されています。この有名なフェニルケトン尿症でさえ、発見者数は年間 15 名ほどです。ここにタンデムマスを導入すると、この 3 疾患を含めて年間 100～150 名のこどもたちが見つかるだろうと思われます。ちなみに現在、新生児スクリーニング事業が一番効果をあげているのは、先天性甲状腺機能低下症で、こちらは年間 500 名くらいが発見されています。

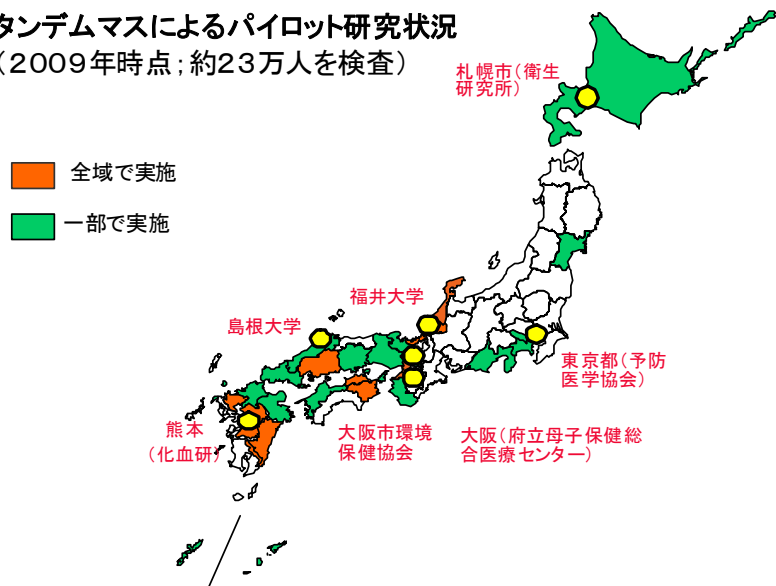
タンデムマスで見つかる患者数

年	頻度	1992	1997	2002	2007
出生数	1:7万	121万	119万	114万	109万
フェニルケトン尿症	1:7万	11	16	15	19
メープルシロップ尿症	1:50万	1	1	3	2
ホモシスチン尿症(1:80万)	1:20万	9	3	2	5
ガラクトース血症(1:80万)	1:3万	33	49	27	32
先天性甲状腺機能低下症	1:0.3万	306	460	586	580
先天性副腎過形成	1:2万	54	77	53	76
合計	(1:1,600)	414	606	686	714
タンデムマスで発見	1:8,800 (1:1,300)	120 (現行アミノ酸血症 20～25 をふくむ)			

◆ 全国の実施状況

厚労省研究班が開始したのは 2004 年。このタンデムマス・パイロット・スクリーニングに参加する新生児は研究班が組まれてから急速に増えて、昨年は出生数 107 万人のうち、23 万人がこの検査を受けました。約 5 分の 1 の子ども達が受けていることになります。地域的に見ますと、県全体でタンデムマスに参加したいところはどうぞというところで、病院の判断に任せるところもありますが、一応全域で実施しているのがオレンジ。緑色は病院の裁量でごく一部の病院が参加しているというところ

タンデムマスによるパイロット研究状況
(2009年時点;約23万人を検査)

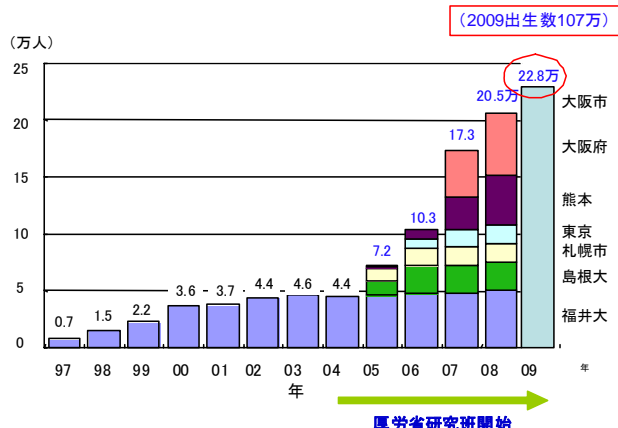


の病院が参加しているというところでは、これをみますと西高東低という状況であります。今もう 23 万人の赤ちゃんが受けているというところまで来ましたので、これからタンデムマスという言葉が普及してまいりますと、もしタンデムマスという検査のことを知らずに生まれたこともが、生後 7 ヶ月、8 ヶ月で突然死を起こしたなど、後からタンデムマスで簡単にわかる病気であるということがわかった場合に、「なぜうちの自治体はタンデムマスに参加しないのか」、「隣の病院ではタンデムマスのパイロットに参加していたのに、自分のお産した施設では全く情報をくれなかった」というトラブルが起こりかねない状況になりつつあるのではないかと、危惧しています。

◆ 検査総数は 100 万を突破

日本でのタンデムマスのパイロット研究は、1997年に福井大学の重松教授が最初に始めて、その後厚労省研究班のパイロット研究も始まりましたので、全て含めると、検査した赤ちゃんの総数は昨年(2009年)までに104万となり、100万を突破しました。タンデムマスを導入したマススクリーニングの研究は、もうパイロットスタディーの時期は越えて、別の方向に進むべきではないかと思っています。

タンデムマス・パイロットスクリーニング新生児数



タンデムマス・スクリーニング試験研究結果 [1997~2009.12]

	計	頻度 (1対)
脂肪酸代謝異常		
CPT1欠損症	3	29万
CPT2欠損症	3	29万
VLCAD欠損症	6	17万
MCAD欠損症	7	15万
SCHAD欠損症	1	102万
グルタル酸尿症2型	4	27万
カルニチントランスポート異常症	4	27万
有機酸代謝異常症		
メチルマロン酸血症	11	9万
プロピオン酸血症	24	4万
イソ吉草酸血症	3	29万
複合カルボキシルゼ欠損症	2	51万
3MCC欠損症	6	17万
グルタル酸尿症1型	5	20万
アミノ酸代謝異常症		
フェニルケトン尿症	18	6万
シトルリン血症1型	5	20万
シトルリン血症	12	9万
アルギニコハク酸尿症	1	102万
<患者数>	115	8,800
<スクリーニング新生児数>	1,026,099	

◆ 発生頻度

およそ104万の赤ちゃんを検査したうち、115人の病児が見つかりましたので、日本では9,000人に一人くらいの頻度で見つかるということになります。ちなみに欧米白人では4千~5千人に一人とのことなので、日本ではそれに比べると少ないようです。

◆ 世界の状況

韓国では、約5千円くらいで希望者に対する有料サービスと言う形態をとっており、約70%が検査を受けています。中国では上海市など2、3の都市が政府の許可を得てパイロットスタディーをやっています。ヨーロッパ諸国はドイツが一番最初に始め、2005年以降に急激に雪崩をうって導入するところが増えてきたという状況です。

世界のタンデムマス導入状況 (2009年時点)

	全国実施 (公的補助)	一部実施 (有料、パイロット)
北米 欧州	米国、カナダ、ドイツ、スイス、オーストリア、オランダ、ベルギー、ルクセンブルク、スウェーデン、ノールウェイ、ポルトガル、アイスランド	(パイロット) イタリア、スペイン、フランス、英国 (MCADのみ)、ポーランド、フィンランド、ロシア
アジア 太平洋	台湾、シンガポール、イスラエル、オーストラリア、ニュージーランド	日本 (パイロット、20%) 韓国 (有料、70%) 中国 (パイロット、2都市) サウジ、エジプト
中南米	コスタリカ、ウルグアイ	(パイロット) アルゼンチン、ブラジル、チリ、メキシコ

■ タンデムマス導入による臨床的・社会的効果

◆ 乳児の死因 第3位は『SIDS』

わが国の1歳未満のこどもの死因の順位を見ますと、60年ほど前は、感染症で亡くなる子どもが圧倒的に多かったのですが、現在は感染症（髄膜炎、肺炎など）で亡くなる児は年間100人もいません。現在は今の医学では助からないような複雑な奇形や超未熟児などがトップを占めており、そして第3位にSIDSが上がってきています。これは全く元気だった児が思いもかけず突然死するもので、感染症を克服した先進諸国では最も大きな問題です。タンデムマスで発見される病気は、突然死や急性脳症を起こしやすい場合が相当数あります。

わが国の乳児の死因

(年度)	(1950)	(2004)
出生数	233万	110万
死亡総数	140,515	3,122
1) 感染症	36%	1) 先天奇形 40%
2) 先天異常	4%	2) 周産期障害 15%
3) 周産期障害	2%	3) SIDS 7%
4) 不慮の事故	2%	4) 不慮の事故 5%

◆ 突然死の代表的な病気『脂肪酸代謝異常症のMCAD(エムキャッド)欠損症』

MCAD欠損症はヨーロッパでは大変有名な病気です。フェニルケトン尿症以上に多い病気だといわれており、SIDSの突然死と殆ど同じような発病を3歳までに起こすといわれる病気です。そしてこのMCAD欠損症でも、運のいい児は生涯、無症状で過ごせるということもわかってきています。3歳までに発症した子どもは、その初回の発作で半数以上が死亡してしまいます。ドイツは出生数70万の国ですが、スクリーニングを始めたら毎年70人くらい見つかるそうです。スクリーニング以前は毎年約30数名が突然死していたのが、タンデムマス・スクリーニングを導入したところ、MCAD欠損症による突然死は殆どゼロになったといわれています。

◆ 日本人MCAD欠損症の特徴

日本人のMCAD欠損症について、私達はこれまでに13例の臨床経過と遺伝子解析を行いました。このうち8例は、生後7ヶ月から2歳4ヶ月の間に何らかの症状が出てから診断されました。このうち1例は突然死しています。もう1例は死に瀕した状態から蘇生して現在正常に生活しているようですが、あとの6例は寝たきりなどの重い障害を残しています。無症状のうちに見つかった5例のうち、1例は兄弟が突然死したために、念のため調べて（同胞スクリーニング）、同じ病気であることがわかりました。きょうだいと同じ遺伝子型であるにもかかわらず後天的因子によって発症したりしなかったりする場合があるので、無症状の5人のうち残りの4例は、タンデムマスで発見された子どもたちです。無症状のうちに見つかった子どもたちは皆、現在健康に発育発達しています。白人ではMCAD欠損症の90%以上のひとが白人特有の同じ遺伝子変異であることが知られていましたが、私たちは、日本人特有の同じ遺伝子変異をもっている人が60%いることを発見しました。これを生かして今後フォローしてゆきたいと思っています。

◆ タンデムマス対象疾患の自然歴

主治医の判断で、私共のところへ診断依頼があったなかで、有機酸代謝異常症の子どもではその後18%が正常発達、52%が障害を残し、30%が死亡しています。脂肪酸代謝異常症では52%が正常発達、28%は亡くなっております。スクリーニングによって発見された子どもでは、有機酸で90%、脂肪酸で88%が正常発達をしていますので、この数字からみても明らかに新生児期、症状が出る前を見つけることが障害予防に繋がるのがわかります。

タンデムマス対象疾患の自然歴 発症前と発症後診断例の比較 (2001～2008年の発見例)

疾患	新生児スクリーニング	発症後診断 (鳥根大学)
患者数	65	152
有機酸代謝異常症	39	108
正常発達	35 (90%)	20 (18%)
後遺症	2 (5)	56 (52)
死亡	2 (5)	32 (30)
脂肪酸代謝異常症	26	44
正常発達	23 (88%)	23 (52%)
後遺症	2 (8)	9 (20)
死亡	1 (4)	12 (28)

■ タンデムマス導入のための体制整備について

◆ 保険収載などのサポートが必要

タンデムマス・スクリーニングは、1回の分析が2分間で済み、年間5万検体くらい検査できます。そして疑わしいものはGC/MS（ジーシー・マス）という機械でもう少し詳しく分析して診断することもあります。例えばメチルマロン酸血症とプロピオン酸血症はタンデムマスで検査をすると同じ異常を示すので、どちらの疾患であるかはGC/MSで分析しないと確定できません。

このように、タンデムマスでスクリーニングを行う際には、バックアップとしてGC/MSを利用した有機酸分析や、アシルカルニチンの分析、酵素診断、遺伝子診断も場合によって必要になります。これらの特殊な検査については、これまで我々研究施設がボランティアでやっており、最近うなぎ上りに検査数が増えてきているので、各研究機関では、経済的に圧迫されてきている状況です。新しい治療薬や在宅指導管理料など含めて、各種検査の保険収載が望まれます。

保険収載がのぞまれる診断、治療技術

1)検査 ①有機酸分析(GC/MS) ②アシルカルニチン分析 ③カルニチン分画測定 ④酵素診断、遺伝子診断	有機酸・代謝異常診断
2)治療薬 ①エルカルチン ②フェニル酪酸ナトリウム ③ベタイン ④ニチシノン	カルニチン製剤 高アンモニア血症 ホモシスチン尿症 高チロシン血症1型
3)その他 ①在宅成分栄養経管栄養法 指導管理料	特殊ミルクの経管栄養

◆ タンデムマスの機械は何台必要か

現在の新生児マス・スクリーニングは自治体単位で行っているわけですが、タンデムマスの能力として1年間に5万検体以上分析する能力を持っていますので、できれば近県同士で4万から5万人分くらいの検査ができるように組めば非常に効率が良いのです。もっとも理想的な台数は、全国で25台ですが、故障などに備えてもう少し必要であると思います。

タンデムマス必要台数（試算）

地域	出生数 2006年	(台数)
北海道	4.1万	(1)
東北(6県)	7.5	(2)
東京都	9.7	(2)
関東(東京除く)	24.5	(5)
甲信越(3県)	4.4	(1)
北陸(3県)	2.6	(1)
東海(4県)	13.2	(3)
近畿(6府県)	17.7	(4)
中国(5県)	6.4	(2)
四国(4県)	3.2	(1)
九州・沖縄(8県)	12.9	(3)
合計	106万	(25)

◆ 検査費用はどうなるのか

これは自治体にとって非常に大きな問題になると思いますが、もしも現在ある検査施設にタンデムマスを新しく導入するとなりますと、増加分は約 700 円程度と試算されています。ただし、これは 1 年間に 3 万から 5 万検体集約してやるという場合です。また、既存の検査はそのままやって、タンデムマスの部分だけを外の施設に頼む場合には、1 検体あたり 1300 円程度かかると試算されました。しかし、タンデムマスを導入すると現在の新生児マス・スクリーニングのうち、アミノ酸代謝異常 3 疾患分=約 600 円は要いらなくなりますので、引き算するとおおよそ 100 円~1000 円ほどの増額でタンデムマスの導入は可能になり、そして対象疾患が飛躍的に増えるので母子保健サービスの向上に貢献すると思われま

タンデムマス導入後スクリーニング 検査費用の試算

年間検査数		3万	5万
現行の標準検査費用		2,220 (アミノ酸血症分 約600円?)	
現行スクリーニング実際の経費(6疾患)		2,621	2,347
同一施設	クレチン、CAH、ガラクトース血症	1,996	1,795
	タンデムマス検査加算分	719	689
	計	2,735	2,484
別の施設	クレチン、CAH、ガラクトース血症	2,016	1,795
	タンデムマス検査費用	1,350	1,284
	計	3,366	3,079

(札幌市衛生研究所 福士ら、2007、一部改変)

◆ タンデムマスの費用対効果

予防接種と比較します。例えば水痘の予防接種（一人分の費用は約 7 千~1 万円）を受けて水痘に罹らせないようにすると、予防接種を受けずに自然と水疱瘡に罹る場合とどちらが費用の面で得かを比較した研究があります。すると、医療費だけで考えると自然にかかった方が、予防接種を全員に受けさせる費用の 0.7~0.8 倍で得だということになりました。一方、看病するために母親や家族が仕事を休むなどの損失など様々なこと（専門用語で機会費用といいます）を含めて考えた場合、予防接種を受けておいたほうが 4 倍以上費用対効果が良いという計算になります。同じような計算をタンデムマスに当てはめると、1.73（検査・採血・その他を 8 千円と仮定して試算）~6 倍（費用を 2 千円と仮定）という結果が出ています。諸外国でもタンデムマスの費用対効果について多くの論文が出ていますが、タンデムマスによる障害発生予防効果の費用対効果は優れていることは証明されています。

タンデムマスと予防接種の費用対効果

	増分便益費用比 (BCR)	増分純便益 (NET)
タンデマスクリーニング	1.91~7.12	89~161億円
予後の再検討	1.73~6.44	71~143億円
水痘予防接種	4以上	522億円
流行性耳下腺炎 予防接種	5.2	379億円
インフルエンザ菌 予防接種	0.25~2.08	-332~477億円

■ 新生児スクリーニングのあり方と今後の課題

タンデムマスの導入を機に考えたい課題がいくつかあります。例えば以下のようなことです。

◆ 家族への対応の問題

1. 生後間もなく発症してしまって、タンデムマスの結果が生後2週間後くらいに返ってきたときには既に亡くなっていたり、障害が起こってしまっている場合もありますので、タンデムマス・スクリーニングの情報を正しく伝える必要があります。
2. タンデムマスで発見されるお子さんのなかには、生涯発症しないかもしれない子どもさんもあるので、家族にとって無用のストレスを与えかねません。
3. 臨床現場では、家族へのそういった説明が難しいことがあります。説明の仕方や家族の受け取り方によって、家族が神経質になり過ぎたり、逆に軽く考え過ぎてしまうということも起こり得ます。
4. 現在のマス・スクリーニングで見つかった子どもさんが成人し、社会に出て活躍されるようになりましたが、病気に対する成人後のサポート体制が、現在は不十分です（小児慢性特定疾患の医療費助成は19歳まで）。また、軽症あるいは無症状であるのに、病名がついたことで生命保険加入拒否や過剰の差別を受けるかもしれません。

患者家族への対応の問題

1)「超重症」患者の発見の問題	発見しても救えないようなケース (マススクリーニングが役に立たない?)
2)軽症患者の発見の問題	生涯、発症しないかもしれないケース (家族に無用のストレス?)
3)家族への説明のむずかしさ	100%発症すると言えないケース 家族: ストレス、または無関心
4)その他	成人後のサポート体制 軽症にもかかわらず過剰な差別 生命保険加入等のバリアー

◆ タンデムマス・スクリーニングの対象となる1次疾患と2次疾患(案)

タンデムマス・スクリーニングでは約25疾患が発見できるといわれていますが、マススクリーニングで見逃すことの多い病気、治療の効果が明確でない病気、あるいは確定診断するまでに難しい技術の必要な病気などもあるので、「タンデムマスでこれだけの病気を見つけます」と約束できない病気もあります。そこで、恩賜財団母子愛育会（特殊ミルク開発専門部会）と相談の結果、暫定的に以下のように、一次対象疾患と二次対象疾患を設定しました。基本的に1～16の16疾患をタンデムマス対象疾患とします。17～25は、発見されれば通知しますが、まだ治療経験者も少ないので検討中の疾患です。

タンデムマス対象疾患の設定(案)

1次対象疾患	2次対象疾患
1) フェニルケトン尿症*	17) 高チロジン血症1型
2) メーブルシロップ尿症*	18) シトルリン血症(1型)
3) ホモシチン尿症*	19) アルギニン血症
4) アルギニノコハウ酸血症	20) シリン欠損症
5) メチルマロン酸血症	21) 3-ケトチオラーゼ欠損症
6) プロピオン酸血症	22) CPT2欠損症
7) イノ吉草酸血症	23) TRANS欠損症
8) メチルクロトグリシン尿症	24) グルタル酸血症2型
9) HMG血症	25) SCHAD欠損症
10) マルチカルボキラーゼ欠損症	
11) グルタル酸血症1型	
12) MCAD欠損症	
13) VLCAD欠損症	
14) TFP(LCHAD)欠損症	
15) CPT1欠損症	
16) 全身性カルニチン欠乏症	

1. 検出は確実か?
2. 治療は確実か?
3. 費用対効果はよいか?
4. 家族とのコンセンサスは?

愛育会 特殊ミルク開発部会案(2009年)

◆ 新生児マス・スクリーニングは、全国レベルでの連携が望まれます

マス・スクリーニングが始まって 32 年が経過し、かなりマンネリ化したところもあるようです。自治体にアンケートをとりましたところ、年間何人の赤ちゃんが検査を受けて、そのうち何人に異常が見つかったということはきちんと把握しておられるが、これまでに見つかった子ども達が、どのような予後を取っているかという問いに対して「その後の経過を把握している」という回答は 40%に満たない。つまり言葉は悪いですが、現在の新生児マススクリーニングは自治体の部署は検査をやりっぱなしで終わってしまっていて、見つかった子ども達の予後を十分把握しておられない状況にあるということもできます。

産科・新生児科・検査施設はそれぞれの機能を持っていますが、例えば検査施設のひとは、発見した患者がその後どうなったか知らされるシステムが無いし、産婦人科の先生も、子どものその後を知る機会がありません。今後はこういったマス・スクリーニングにかかわる全てのひとたちで連携を持ち、定期的に情報交換しながらマス・スクリーニングの機能を続けてゆくべきだと思います。新生児マス・スクリーニングは自治体主体の事業となっておりますが、やはり全国で発見された患者の追跡含め、検査センターの精度管理、社会への啓発活動、治療用のミルク、治療薬の開発・供給などを全国レベルのネットワークを強化する必要があると思います。各県に専門家を全部そろえるわけには行かないので、特殊検査をする施設や、困ったときのコンサルタントなどのネットワークなどを、自治体とは別に、全国レベルで構築することが必要と思われます。

少子化問題が大変問題になっていますが、生まれた子どもたちの障害の発生を予防し、あるいは障害福祉に力を入れて、万が一障害のある子がうまれたときも国が責任を持ってサポートし、安心して産める社会こそが、少子化対策にも繋がると個人的に思っています。

新生児マススクリーニングの連携

