

分担研究課題

外部精度管理体制の確立に関する研究

タンデムマス・スクリーニング導入以後の各自治体における
先天性代謝異常等検査実施要綱（要領）の記載内容に関する研究

研究分担者 原田正平（国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室 室長）

研究要旨

2008～2009年に行った新生児マススクリーニング（Newborn Screening：NBS）実施主体の先天性代謝異常等検査実施要綱（以下、実施要綱）の分析調査（以下、前回調査）との比較のために、タンデムマス・スクリーニング（TMSスクリーニング）導入後の再調査を行った。前回調査で明らかになった精度管理や患者台帳の作成など、事業を的確に実施する上で欠かせず、一般財源化以前に国から出されていた実施要綱には記載されていた基本的な事項の不記載が、必ずしも改善されていなかった。逆に患者追跡調査など、NBSの成果を評価するために不可欠な項目を削除した自治体もあった。今後さらに詳細な解析を行って、これらの状況を改善すべきである。

研究協力者

渡辺倫子（国立成育医療研究センター研究所
マススクリーニング研究室研究員）
鈴木恵美子（同上）
中島英規（同上）

全国全ての自治体でタンデムマス・スクリーニング（以下、TMS スクリーニング）の実施に至った。そこで、2010 年以降、実施要綱が改定されたかを検証することとした。

B．研究方法

A．研究目的

わが国の新生児マススクリーニング（Newborn Screening：NBS）事業費の国からの負担が一般財源化された 2001 年度以降、その事業内容は、都道府県・指定都市で定めた先天性代謝異常等検査実施要綱（以下、実施要綱）に定められている。我々は、2008 年から 2009 年にかけて、当時の実施主体である 64 自治体のうち 63 自治体の実施要綱かそれに相当する関連資料を収集した（前回調査）。その結果、精度管理や患者台帳の作成など、事業を的確に行う上で欠かせない項目が不完全であることが明らかとなり、見直しの必要性を指摘した（文献 1）。

2011 年度から新しい検査法としてタンデムマス法（TMS）の導入が推奨され、2014 年 10 月には

2016 年 1 月に、47 都道府県と 20 指定都市の NBS 事業担当部署を対象に、実施主体の先天性代謝異常等検査実施要綱 / 要領あるいはその関連資料（以下、実施要綱）の提供を依頼した。

2016 年 1 月末現在、回答のあった 57 自治体から実施要綱が返送され、未回答の 10 自治体の中で実施要綱がインターネットから入手できた 1 自治体の、計 58 自治体のうち、前回データのあった 56 自治体に関し、2010 年以降の改定状況について比較検討した。

（倫理面への配慮）

本研究においては、患者の個人情報及び人体由来の検体などを取り扱わないため、特段の倫理的配慮は必要としない。

C. 研究結果

前回調査時、2000年時点で国がNBS事業実施にあたり定めた事項から33項目を抜き出し、内容に応じて受検手続きや採血時の状況に関する項目群、検査方法や対象疾患に関する項目群、事業の概要やその他留意すべき項目群の3群に区分した(表)。

表. NBS事業のための実施項目

1. 受検手続きや採血時の状況に関する項目
1) 検体の送付
2) 採血から送付までの時間
3) ろ紙などの使用する資材の管理や供給
4) 採血に適した時期(日齢)
5) 保護者への検査説明および申込書の徴収
6) 再採血(再採血要求されたもの)への対応
7) 採血時に考慮すべき対象
8) ろ紙への塗布方法
9) 2,000g以下(未満)の児の取り扱い
10) 哺乳不良児の取り扱い
2. 検査方法や対象疾患に関する項目
1) 検査方法
2) 対象疾患
3) 検査結果の医療機関への報告
4) 異常時に採血医療機関に対して迅速な対応をすること
5) 費用
6) 測定方法
7) 検査結果の自治体への報告
8) 検体の受け取りから検査実施までの時間
9) 異常時に保護者に対しても連絡など迅速な対応をすること
10) 治療医療機関への紹介
11) 精度管理
12) 外部精度管理
13) 患者台帳の作成
14) 予後の定期的な把握・ケア・指導
3. 事業の概要やその他留意すべき項目
1) 事業の目的
2) 検査対象者
3) 施設の定義
4) 事業の広報・普及活動
5) 受託検査機関との連携・役割
6) プライバシーへの最大限の配慮
7) 関係機関の役割
8) 検査機関として選定されるために満たしておくべき要件
9) 里帰り出産などで産後に転出した子どもの扱い

今回の調査で分かった、前回調査からの主な変更点、追加項目、削除項目を以下に示した。

1. 対象疾患、検査法

全ての自治体で対象疾患が前回調査までの6疾患から19疾患となり、検査法としてTMSが採用されていた。

2. 主な変更点

採血時期:10自治体で「日齢5~7」から「日齢4~6」に1自治体では「日齢4、5」に変更されていた。

個別の検査機関名が記載されていた11自治体では、それら検査機関が現在検査を担当していないため、「県が委託した施設」という抽象表現に変更されていた。

3. 主な追加項目

44自治体で新たな項目が追加されていた。

連絡協議会設置や関連機関との連携が11自治体で明記され、精度管理に関する項目が同数の11自治体で追加されていた。

ついで、出生体重が2,000g未満児の、2回目採血等が9自治体で追加されていた。

4. 削除項目

19自治体で何らかの項目、文言が削除されていた。

なかでも「検査センターは確定患者情報のため台帳を作成し、自治体へ報告する」といった追跡調査に関する文書(類似文書含み)を6自治体で削除していたのが最多であった。

D. 考察

TMS導入に関連して、実施主体である都道府県・指定都市の実施要綱など関連文書の改定状況について調査した。2008~2009年調査(文献1)と比較できた56自治体では、全ての自治体で、対象疾患が6から19に増加し、検査法としてTMSが明記されていた。

しかし、前回調査で問題となった、事業を的確に実施する上で欠かせず、一般財源化以前に国から出されていた実施要綱には記載されていた基本的な事項としての精度管理や患者台帳作成については、一部自治体で改定されていたものの、逆に追跡調査項目を削除した自治体があるなど、必ずしも改善されていなかった。

すなわち、精度管理に関する記載は前回調査で

63 自治体中 35 (55.6%) だったものに、11 自治体
体が加わっただけであった。

また、患者台帳作成は、前回調査で 30 自治体
(47.6%) のみに記載があり、今回は逆に 5 自治
体で記載が削除されていた。

前回調査後、別に行われた NBS の実施に関する
自治体調査結果と実施要綱の内容とを照合した
調査研究 (文献 2) では、実施要綱に患者台帳作
成の記載がある 29 自治体中 5 (17.2%) で実際
には作成されておらず、記載のない 32 自治体中 22
(68.8%) で作成されているなど。実施要綱と実
務との解離がみられていた。

こうしたことから、今後、より詳細な解析と追
加調査により、実施要綱の適切な改定といった政
策提言につなげていきたい。

E . 結論

TMS 導入後の、自治体の実施要綱改定では、2008、
2009 年度調査で明らかになった問題点は、必ずし
も改善されていなかった。

文献

1 . 竹原健二、原田正平、渡辺倫子、他：各自治
体における先天性代謝異常等検査実施要綱の記
載内容に関する研究 . 日本マス・スクリーニング
学会誌 20 : 235-239、2010

2 . 竹原健二、原田正平、渡辺倫子、他：各自治
体における先天性代謝異常等検査実施要綱に記
載されてる項目と実施状況の関連 . 日本マス・ス
クリーニング学会誌 21 : 37-41、2011

F . 健康危険情報

特記すべきこと無し

G . 研究発表

1 . 論文発表
無し

2 . 学会発表

無し

H . 知的財産権の出願・登録状況

無し