

分担研究課題名：現行の新生児マススクリーニング体制の評価と改善
指定検査機関変更・郵便法改正の影響に関する検討

研究分担者：濱崎 考史（大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学・教授）

研究要旨

新生児マススクリーニングのスクリーニング体制改善を目的に、2019～2023年度の大阪市における検査実施状況を、検査機関の変更および郵便法改正をふまえて4期間に分けて分析した。採血日齢は期間を通じておおむね一定であったが、報告書発行までの日数や郵送日数には変動が見られた。特に翌日配達休止により郵送日数の増加が確認され、医療機関間での差も認められた。検査精度・対応の迅速化を図るため、採血・郵送・報告に関わる体制の見直しと関係機関の連携強化が求められる。

A. 研究目的

現行の新生児マススクリーニングの体制についての課題を抽出すべく、検体の取り扱い状況についての実態調査を行った。

B. 研究方法

2019年度から2023年度の大阪市の医療機関における新生児マススクリーニング検査実施状況について、以下の4つの期間別に検討した。

- ・期間1：A機関が検査を担当した2019年4月～2020年2月
 - ・期間2：B機関が検査を担当した土曜日配達休止前の2020年3月～2021年9月
 - ・期間3：B機関が検査を担当した土曜日配達休止後から翌日配達休止前の2021年10月～2022年1月
 - ・期間4：B機関が検査を担当した翌日配達休止後の2022年2月～2024年3月
- 各期間における採血日齢、報告書発行日齢、郵送日数等について検討した。

(倫理面への配慮)

本研究は、日本公衆衛生学会研究倫理審査委員会の審査・承認を受けて実施した。

C. 研究結果

検体数は、期間1で17445件、期間2で29381件、期間3で6051件、期間4で37902件であっ

た。採血日齢平均値は4.20～4.26で、ほぼ一定であった。報告書発行日齢11以内の検体の割合は20-30%台にとどまっていた。期間2から期間3にかけて、郵送日数の平均値は2.76から2.61と短縮していたが、期間4では2.94と増加を認めた。医療機関別の検討では、採血日齢や郵送日数は施設毎に差を認めた。

D. 考察

今回の検討では、特に翌日配達休止により郵送日数が増加したと考えられた。郵送日数や報告書から再採血までの日数は医療機関毎に差を認めており、適切な郵送方法や望ましい採血日齢、受付日齢、再採血時期の周知も必要と思われる。

E. 結論

医療機関、検査機関、行政で今回の結果を共有し、システム改善を検討する必要があると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 濱崎考史. 新生児マススクリーニング. 最新ガイドライン準拠 小児科 診断・治療指針（改訂第3版），中山書店，2024:p332-336.
- 2) 濱崎考史. BH4 欠損症. 先天代謝異常症クリニカルファイル，診断と治療社，

- 2024:p63-66.
- 3) 濱崎考史. 大阪地区における eNBS の状況. 酒井規夫, 濱崎考史 (編) 遺伝医学特集「拡大新生児マススクリーニング (eNBS) の現状と今後の展望」 2025;15:42-43.
 2. 学会発表
 - 1) Nyuzuki H, Louie KS2, Sazova O, et al. Assessment of the Treatment and Management Landscape of Phenylketonuria: ATLAS Survey Study in Japan. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024. 11. 7
 - 2) Rongrong Zhang, Anupam Chakrapani, Takashi Hamazaki, et al. An Iterative Survey of Phenylketonuria (PKU) Medical Experts to Inform Health Economic Modeling Methods. ISPOR Europe 2024, Barcelona, Spain, 2024. 11. 17
 - 3) Yoko Nakajima, Mika Ishige, Tetsuya Ito, et al. Final safety and efficacy of pegvaliase in Japanese adults with phenylketonuria. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024. 11. 7
 - 4) 北山称, 坂口知子, 中野紀子, 岡本駿吾, 濱崎考史, 新宅治夫. フェニルケトン尿症に対する BH4 負荷試験における年齢・BH4 バイオアベイラビリティの影響. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024. 11. 7
 - 5) 寺川由美, 稲田浩, 酒本和也, et al. 大阪地域における新生児マススクリーニングの検体取り扱い状況の経年変化. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024. 8. 23-24
 - 6) 濱崎考史. 希少難病に対する診断法・治療法の進歩. 第 49 回日本重症心身障害学会, 神戸市, 2024. 11. 8-9
 - 7) 濱崎考史. 赤ちゃんの将来へ向けたお守り: ますます広がる新生児スクリーニングの話. 第 11 回大阪小児科医会総会・教育セミナー, 大阪市, 2024. 5. 25
 - 8) 濱崎考史, 酒井規夫, 位田忍, 藤田宏, 酒本和也, 新宅治夫. 大阪地域における拡大新生児スクリーニングの経過報告 2024. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024. 8. 23-24
 - G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)
該当案件なし