

## 分担研究課題：各地域のスクリーニングに関する実態調査：東北(1)

研究分担者：和田 陽一（国東北大学病院小児科・講師）

### 研究要旨

現行の公費新生児マススクリーニングに加えて、追加検査として各地で実施されている拡大新生児マススクリーニングに関する東北地域のネットワーキングを継続的に実施し、今後の課題解決に向けた現在の問題点を整理した。

### 研究協力者

呉 繁夫

宮城県立こども病院・院長

大浦 敏博

仙台市立病院臨床検査科・医師

菊池 敦生

東北大学大学院医学系研究科小児病態学・教授

市野井 那津子

東北大学病院小児科・助教

齋藤 寧子

東北大学病院小児科・助教

戸恒 恵理子

東北大学大学院医学系研究科小児病態学・大学院生

### A. 研究目的

本研究班においては、これまでに構築してきた東北地域における新生児マススクリーニングのネットワークを活用し、実態を継続的に見直すことによって、状況に即応した課題整理を行うことが可能となってきた。特に、東北地域において、原発性免疫不全症(PID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)、ライソゾーム病(LSD)、および副腎白質ジストロフィー(ALD)の4疾患群に対する拡大新生児マススクリーニングの導入については、本研究班のメンバーも協力し、円滑に事業を継続することができている。しかし、東北地域においては現行の公費新生児マススクリーニングの検査を担当している施設が、2025年現在では宮城県公衆衛生協会と福島県保険衛生協会であり、拡大新生児マススクリーニングについては宮城県公衆衛生協会のみという現状であるこ

と、また全国的にも最も顕著である急速な少子化に直面している地域であるなど、東北地域においては現在も地域全体における課題が山積している。したがって、各自治体単位のみならず、自治体横断的に課題や取り組みを整理して、適宜解決に向けた努力を続ける必要がある。

分担者らは、東北地域における新生児マススクリーニングの実施体制の質的向上と地域連携の強化を目的として、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・略称：すくねっと）を2023年度に設立した。すくねっとは、宮城県公衆衛生協会を設立および実施母体とした組織であり、行政・産科・小児科・検査という立場で新生児マススクリーニング事業に関わっている多職種からの視点を尊重し合い、新生児マススクリーニングの質の向上と連携強化を継続できるような体制構築し始めている。関係者が一同に会したセミナーを目指している。本年度もフォーラムとミーティングを実施し、各自治体の意見交換を行った。

なお、山形県については村中 あかり 先生（山形大学医学部附属病院 小児科、病院助教）、福島県については田畑 健士郎 先生（福島県立医科大学附属病院 小児科、助手）に発表者としてもコアメンバーとしてもご参加いただいた。

### B. 研究方法

昨年度と同様に、宮城県公衆衛生協会、福島県保険衛生協会、各自治体、各自治体中核医師、東北6県における各大学（弘前大学・秋田大学・岩手医科大学・山形大学・東北大

学・東北医科薬科大学・福島医科大学)の各産婦人科教室の教授および小児科教室の教授を中心とするコアメンバーを中心としたミーティングに加え、新生児マススクリーニングに関する基礎的知識の向上も目指した講演を含めてフォーラムを実施した。特に倫理面への配慮を必要とする内容はなかった。

### C. 研究結果

下記の通り、第3回フォーラムとして、様々な立場からみた新生児マススクリーニングについて議論する機会を設けた。

2025年11月29日(土) 11:00~14:00

#### 講演Ⅰ. 各地域における新生児マススクリーニングの現状

- ・青森県の現状  
八木 弘子(弘前大学医学部附属病院)
- ・秋田県の現状  
野口 篤子(秋田大学医学部附属病院)
- ・岩手県の現状  
和田 泰格(岩手医科大学附属病院)
- ・山形県の現状  
村中 あかり(山形大学医学部附属病院)
- ・宮城県・仙台市の現状  
市野井 那津子(東北大学病院)
- ・福島県の現状  
田畑 健士郎(福島県立医科大学附属病院)

#### 講演Ⅱ. 新生児マススクリーニング検査現場の現状

- ・佐藤 幹恵(宮城県公衆衛生協会)
- ・羽隅 聡子(福島県保険衛生協会)

#### 講演Ⅲ. 明日から使えるマススクリーニングのコツ

- ・ヒールカット採血の基本とポイント  
齋藤 寧子(東北大学病院)
- ・患者と保護者の立場からみたマススクリーニング  
高橋 真樹(PKU親の会東北)
- ・新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリング  
松原 洋一  
(国立成育医療研究センター/東北大学/クリフム出生前診断クリニック)

フォーラム終了後は、参加したコアメンバーに限定してクローズドミーティングを開催し、各地域における課題について議論した。資料に関しては動画作成の検討を進めたが、昨今の潮流や対象となる世代の特性を踏まえると、動画時間を短く、内容は端的に構成されたものが望ましいのではないかとという結論に至った。また、甲状腺機能低下症に対する新生児マススクリーニングにおけるfT4の測定に関する議論など、公費および自費に関わらず、東北地域における新生児マススクリーニングに関して有益な議論を重ねることができた。

なお、すくねっとについては、第9回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議においても取り上げられ、分担者が「大きく変わりゆくスクリーニング体制:地域横断的な取り組みとして「東北地区新生児マススクリーニングコンソーシアム(すくねっと)」として、各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題のセッションで発表した。

### D. 考察

新生児マススクリーニングは現在各自治体単位で運営される公共事業である。しかしながら事業の特性を鑑みると、その公益性が自治体という枠組みによって制限されてしまうことは本来的な目的を達成するために必ずしも望ましいわけではない。すなわち、県境を跨いだために、本来受けられるはずの新生児マススクリーニングが受検できないという状況は避けられるべきであろう。少子化は一見すると負の側面を注視してしまう傾向にあるかもしれないが、新生児マススクリーニングの相対的コストを上昇させる一方で、全体としてのコストはむしろ低下することが予想されるために、より手厚い体制を構築する機会として捉えることも可能ではないだろうか。今回のすくねっとでは、PKUの保護者から率直な話を拝聴することができ、普段接している医師以外の職種の方々も新生児マススクリーニングの意義を再認識する契機となった。新生児マススクリーニングという素晴らしい公共事業の本来の目的を見失わずに継続していくためには、発見か

ら治療へ繋げていくという点のみならず、時代に応じて日本や世界という全体を俯瞰し、新生児マススクリーニングに関わるすべての関係者のモチベーションを維持していくということも、とても大切な取り組みである。

東北地域の特性のひとつとしては、各県の面積が大きいことが挙げられる（青森県全国8位、秋田県全国6位、岩手県全国2位、山形県全国9位、宮城県全国16位、福島県全国3位）。また、前述の通り、少子化も顕著である（2024年合計特殊出生率を昇順として青森県全国10位、秋田県全国4位、岩手県全国7位、山形県全国16位、宮城県全国2位、福島県全国13位）：

<https://www.e-stat.go.jp/dbview?sid=0003411598>（アクセス日2026年4月14日）。したがって比較的疎密な状況である。しかしながら、先天代謝異常をはじめとした新生児マススクリーニング対象疾患は希少疾患が多く含まれているにも関わらず、東北地域では各専門の医師も少ないのが実情である。したがって、高度医療施設の集約化を進めていくことは今後避けられないと思われるために、地域全体での連携やネットワークに基づいて、役割分担を適切に配分することが重要である。細分化されすぎるとお互いの実情を共有することが難しくなり、齟齬を生じる可能

性も高まってしまう。東北地域において実際に新生児マススクリーニングに関わる様々な立場の人たちが集う場所や機会を定期的に設けることは、今後も変化し続ける新生児マススクリーニングという重要な事業の持続可能性の担保に対して必要と思われる。

#### E. 結論

現行の公費新生児マススクリーニングや、追加検査として各地で実施されている拡大新生児マススクリーニングに関して、東北地域の様々なステークホルダーが横断的に交流する機会として、今年度も「すくねっと」の活動を継続した。当該ネットワーキングは地域に応じた新生児マススクリーニングの課題解決の一翼を担う可能性が考えられる。今後も継続的に実施されることにより、地域の実情に即した解決や取り組みが促進されることが期待される。

#### F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし