

## 新生児スクリーニングの海外との比較に基づいた課題整理

分担研究者： 大石 公彦（東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授）

### 研究要旨

近年の新規治療法の開発により本邦でも新生児スクリーニング対象疾患数が増えつつある。しかし、それにあたって自治体によって様々な問題がある。本研究では、欧米など諸外国におけるスクリーニング対象疾患や運営体制を調査し、日本の現行システムと比較することで、今後の日本の新生児スクリーニングに向けての課題を明らかにする。

### A. 研究目的

欧米など諸外国の新生児スクリーニングにおける対象疾患や運営体制を調査し、日本の現行システムと比較することで、今後の日本の新生児スクリーニングに向けての課題を明らかにする。

### B. 研究方法

オンライン公開データなどを元に先進諸国の新生児スクリーニング対象疾患やその体制を調査する。同時に、米国ニューヨーク州などのスクリーニングに先進的に取り組んでいる海外の自治体において新生児スクリーニング運用にあたっている専門家へのインタビューなどを通じてまとめた。

### C. 研究結果

公開データやキーパーソンとのインタビューなどを通して、米国のニューヨーク州における新生児スクリーニングの運用システムやその他海外諸国新生児スクリーニングの対象疾患についての概略をまとめた。特に米国では日本に先立ち多くの州でポンペ病やSMA、SCIDの様な新規治療法が開発された疾患が頻度の高い変異検出のためのDNA検査なども併用しながら行われており、ニューヨーク州などでは50以上の疾患が公費でスクリーニングされていることが判明した。対象疾患はRUSPを参照にしながら各州で専門家のグループが現地の疾患

頻度や治療のアクセスを考慮した上で決定していた。また、その運用は各州の法律によって規定され、それに基づいて定められた拠点病院の各疾患分野の医療従事者が協力的なコンソーシアムを作りながら患者のケアに漏れがないシステムを構築していた。特にスクリーン陽性患者の確定診断や精査の結果などの転帰を公的検査ラボに戻して検査の制度の向上やシステムの振り返りをしていることは本邦とは異なるものであることがわかった。また、新規のスクリーニング法の検証のために、既存のろ紙血サンプルが使用可能であることも明らかになった。

### D. 考察

海外での新生児スクリーニングはそれぞれの自治体によってその運用システムは異なる。特に患者のケアを目的とした拠点病院選定、検査結果の再検証、新規スクリーニング法の開発・検証を可能とさせる体制などのシステムは日本でも取り入れる長所であると考えた。また、すべての新生児に利益が齎されるような法的にスクリーニング体制を決める体制にも利点があると考えた。

### E. 結論

海外諸国の新生児スクリーニングのシステムにはそれぞれに利点と問題点が存在する。しかし、個々の自治体などの運用方法

や取り組んできた改善策などを知ることが、今後の日本における新生児スクリーニングシステムの改善のために役に立つと考える。今後もさらに様々な海外の新生児スクリーニングにおけるキーパーソン達への連携などを通して情報を得る必要がある。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

大石公彦, 米国における先天代謝異常症診療と新生児スクリーニングプログラム. 小児科臨床. 2021;74(12):1494-1499

### 2. 学会発表

①大石公彦, AMED 新生児マススクリーニング研究班(但馬班)第1回班会議 米国での新生児マススクリーニングに関する情報: ニューヨーク州の診療拠点病院での現状 2022年8月15日

②大石公彦, 第63回日本先天代謝異常学会学術集会 ニューヨーク州の新生児マススクリーニングの実情 2022年11月25日

③大石公彦, 第6回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議 米国ニューヨーク州の新生児マススクリーニング 2023年2月3日

## G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

なし