

分担研究課題名：現行マスキリーニング体制の評価と改善
新生児マスキリーニングのフォローアップ体制に関する調査

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

現行のマスキリーニング体制は、実施主体が自治体であり、現状のフォローアップ状況の情報収集方法について、自治体の担当者へのヒアリング、精査機関での体制について調査を実施した。課題としては、行政機関内および精査機関との個人情報を含む情報の取り扱いに関する制限があり、有効な連携が取れない現状が明らかとなった。現行のマスキリーニングに対しても、実証事業と同様の報告体制の構築が望まれる。

A. 研究目的

自治体単位で実施されている現行のマスキリーニングのフォローアップ体制の課題について明らかにする。

B. 研究方法

自治体のマスキリーニング担当者への現行の連携体制についてのヒアリングおよび、精査機関での実施状況を調査した。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針を遵守した。

C. 研究結果

大阪府では、年に1回先天代謝異常等検査検討会が開催され、昨年度に実施された事業報告が行われている。陽性者発生から約1年以内の確定診断結果の集計は行われるが、それ以降の追跡を行う行政としての法的根拠はないことが明らかとなった。乳児健診からの健診結果、小児慢性特定疾患等の申請の有無との紐付けは、個人情報保護の観点から、現行の体制では実施は不可能であり、国の法改正が必要との回答であった。さらに、都市部では、精査機関が複数存在するため、取りまとめる公的機関がない限り、事業としてのその後の経過を評価することは困難である実態が明らかとなった。

D. 考察

現行のマスキリーニングの体制は、検査と確定診断（約1年以内）の経過までは、行政で把握できているが、それ以降の評価を行う仕組みは存在しない。個人情報の取り扱いに関する法的な整備も含めた、本事業の評価方法の体制構築が必要と考えられた。

E. 結論

現行のマスキリーニング体制の評価のためには、現在、拡大新生児マスキリーニングに対する実証事業で行われている研究班への報告するような、体制構築が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) 日本先天代謝異常学会編. 新生児マスキリーニング 対象疾患等診療ガイドライン 2019 Part2. 初版. 診断と治療社; 2023. p30-48

2. 学会発表

1) 北山 称, 坂口 知子, 中野 紀子, 岡本 駿吾, 濱崎 考史, 新宅 治夫. BH4・1週間投与試験で診断された BH4 遅延反応型フェニルケトン尿症の臨床的・遺伝学的特徴. 第64回日本先天代謝異常学会; October 6, 2023; 大阪, 国内, 口演.

2) 寺川 由美, 稲田 浩, 濱崎 考史. 大阪市における拡大新生児マスキリーニングの実施状況と意識調査. 第67回日本新生

児成育医学会学術集会，横浜市，
2023/11/2-4.

- 3) 濱崎考史. 新生児マススクリーニングの
最前線. 大阪府医師会周産期医療研修会;
October 28, 2023; 大阪, 国内, 口演.
- 4) Takashi Hamazaki. Disorders of amino
acid metabolism. 4th Asia Pacific
course: Early diagnosis and early
treatment of inherited metabolic
disease; November 24, 2023; Tokyo, 国
際, 口演.
- 5) Takashi Hamazaki. Dietary treatment: a

guarantee for normal development and
growth? 4th Asia Pacific course: Early
diagnosis and early treatment of
inherited metabolic disease; November
25, 2023; Tokyo, 国際, 口演.

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1. 特許取得: 該当なし
2. 実用新案登録: 該当なし
3. その他: 該当なし