

脊髄性筋萎縮症に対する新生児マススクリーニング の導入手引き

作成

日本小児神経学会 小慢・指定難病に関する委員会 脊髄性筋萎縮症マススクリーニング
ワーキンググループ

水野 朋子、粟屋 智就、加藤 環、木水 友一、竹下 絵里、竹島 泰弘、掛江 直子、
但馬 剛、羽田 明、小牧 宏文、齋藤 加代子、山形 崇倫、阿部 裕一、佐久間 啓、
山下 裕史朗

各都道府県で脊髄性筋萎縮症に対する新生児マススクリーニングを実施する場合、実現に向けていくつかのプロセスを経る必要がある。しかし実施主体、検査機関は自治体によって多種多様であり、一律に指針を示すことは困難である。そこでこの手引きでは、既に実現させている自治体の経験を紹介する形で、実施プロセスについての手引きを提示する。

用語について

新生児マススクリーニング：NBS

脊髄性筋萎縮症：SMA

脊髄性筋萎縮症に対する新生児マススクリーニング：SMA-NBS

<必要なプロセス>

現時点では、国の公的事業となっていないため、導入にあたっては各都道府県の中核医療機関（大学病院、こども病院など）が先導し、実施主体と協力しながら進めていく必要がある。

1. 実施主体の決定

予防医学協会や公衆衛生協会など現行の公費 NBS 実施機関が実施主体となる場合、協議会などの社団法人が実施主体となる場合（大学病院が社団法人を立ち上げるケースが多い）、等がある。各県の中核医療機関、現行の公費 NBS 実施機関、自治体で協議しながら決定していく。

2. 自治体内の産婦人科医会、小児科医師会など関連学会の協力同意を得る

理事会や講演会などで説明を行い、協力同意を得る。

3. 現行の公費 NBS に使用されている既存のろ紙血の使用許諾を自治体から得る*、あるいは新たに採取する**

*** 公費 NBS のろ紙血を使用する場合**

自治体の福祉保健局などの担当部署、実施主体、検査機関などへの説明が必要。

自治体によっては使用申請手続きのハードルが高い場合がある。

**** 公費 NBS のろ紙血とは別に、ろ紙血を採取する場合**

分娩施設の手間は増えるが、比較的迅速に導入可能。

別にろ紙血を採取する場合にも、自治体に事業についての理解を促し、後援を得る。

4. 検査機関、解析手法の選定

検査機関としては、予防医学協会や公衆衛生協会などの財団法人、検査会社、病院内検査室などがある。現行のNBSの検査体制に応じて、関連機関で協議し選定する。

検査体制や人口などの理由により、県単位で実施するのが非効率になる場合もあり、希少疾患の研究とスクリーニングを行っているCReARID (<http://www.crearid.or.jp/>)へ検査委託したり、既に導入している近隣の都道府県と共同して実施するといったことも行われている。

検査キットとしては国内に4つ存在しており（「脊髄性筋萎縮症に対する新生児マススクリーニングの手引き」に記載）、そこから選定することが現実的である。

5. 必要に応じ、倫理審査を実施

導入時は実装研究としてスタートする都道府県が多く、その場合は中核となる大学病院やこども病院、実施主体などでの倫理審査が必要となる。

事業に移行した場合は、倫理審査は必ずしも必要ではない。

6. 陽性が出た場合の、受診医療機関の選定

大学病院、こども病院などSMA診療に精通した小児神経専門医がいる施設を、県内に限らず選定する。医療機関と実施主体で協議し、あらかじめ対応手順、対応可能な専門医療機関を決めておくことが必要である。

7. 自治体内の産科医療施設、中核病院の産科、小児科医管理職への周知活動

パンフレット配布やWeb等を使用した説明会の実施

8. 検体調整および検査機関への送付と結果報告の手順に関するプロトコールを作成

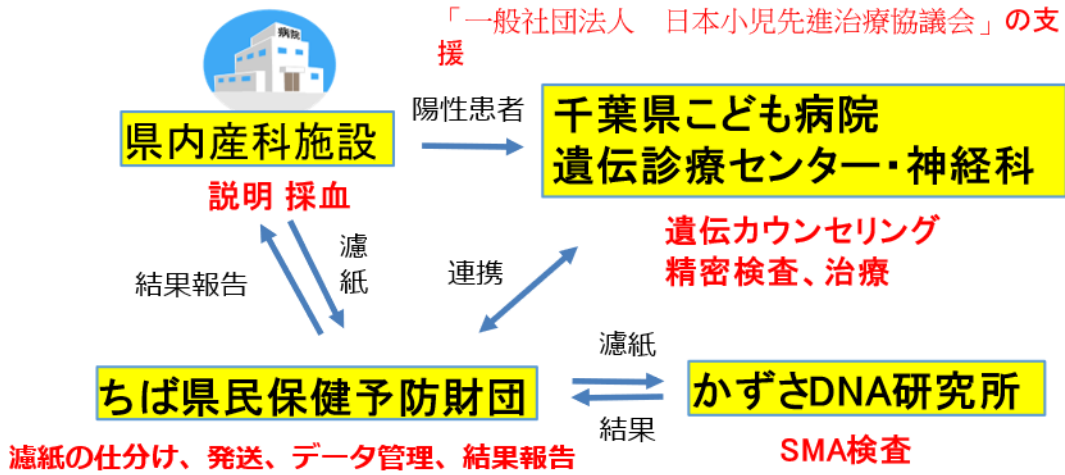
産科施設への資材（パンフレット、説明書、同意書、バーコードシールなど）送付
ろ紙血と同意書の送付先確認

結果報告の手順、陰性・陽性・再検査が出た場合の対応を確認

<各地域の SMA-NBS の実施体制> 2023 年 6 月時点

	千葉県	大阪府	兵庫県	熊本県	宮城県	岐阜県	愛媛県	栃木県	東京都
実施主体	ちば県民保健 予防財団	大阪母子医療 センター	兵庫小児先 進医療協議 会	一般社団法 人 日本小児 先進治療協 議会	宮城県公衆衛 生協会	東海マスス クリーニング 推進協会	愛媛小児先 進医療協議 会	栃木県	東京都予防 医学協会
ろ紙血	既存	別採取	既存	既存	既存	別採取	別採取	既存	別採取
検査機関	かずさDNA研 究所	大阪母子医療 センター	日本医学・ LSIメディエ ンスから積 水メディカ ルへ外注	KMバイオロ ジクス(株)	宮城県公衆衛 生協会	岐阜県公衆 衛生検査セ ンター	KMバイオロ ジクス(株)	栃木県保健 衛生事業団	東京都予防 医学協会
検査キット	Perkin Elmer	AMED班	積水	kmb-熊大法	AMED班	AMED班	kmb-熊大法	Perkin Elmer	積水
同時測定	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC	TREC/KREC
費用/任意	有料/任意	有料/任意	有料/任意	有料・一部 公費/任意	有料/任意	有料/任意	有料/任意	無料/全例	有料/任意
倫理審査	有料事業では なし。 (実装研究で は、ちば県民 保健予防財団、 かずさ、千葉 県こども病院、 平成帝京大学 で審査)	有料事業では なし。 (実装研究で は大阪母子医 療センターで 審査)	神戸大学を 研究代表機 関とする共 同研究とし て各医療機 関で実施。 今後は神戸 大学で中央 一括審査。	熊本大学を 研究代表機 関、KMバイ オロジクス 株式会社を 共同研究機 関として実 施	東京医科歯科 大学で中央一 括審査	岐阜大学を 研究代表機 関とする共 同研究とし て各医療機 関で実施。	愛媛大学医 学部附属病 院	県の事業な のでなし。 (最初の1 年は自治医 大で倫理申 請し研究と して実施)	有料事業で はなし。 (実装研究 では、東京 都予防医学 協会、東京 慈恵会医科 大学、日本 大学、東京 女子医科大 学、国立成 育医療研究 センターで 審査)
陽性の場合 の受診	千葉県こども 病院遺伝診療 センター・神 経科	大阪母子医療 センター小児 神経科	神戸大学小 児科・兵庫 医科大学小 児科・豊岡 病院小児科	熊本大学病 院小児科	東北大学病 院小児科	岐阜大学医 学部附属病 院小児科	愛媛大学医 学部附属病 院小児科	自治医科大 学小児科	都内の大学 病院など

例) 千葉県の体制 2022年3月時点



例) 大阪府の体制 2022年3月時点

大阪府NBS体制

