全国新生児スクリーニング・ネットワーク会議（仮称）プログラム

会議開催
日時：平成 30 年 2 月 9 日（金）13～16 時
場所：東京・TKP 品川カンファレンスセンター・バンケットルーム４D
参加者：**約 40** 名

プログラム	
13:00　開会のあいさつ・来賓紹介 13:05　厚労省あいさつ 13:10　「新生児マススクリーニングに期待すること」 13:20　会議の概要説明・アンケート結果紹介	山口清次（島根大学小児科） 北澤 潤　（母子保健課課長） 北川定謙（公衆衛生協会名誉会長） 山口清次（島根大学小児科）
Ⅰ．マススクリーニングの最近の話題（13:30～14:10）	**座長：山口清次**
13:30「一次対象疾患となる CPT2 欠損症の診断治療の注意点」 13:50「タンデムマス検査の精度管理体制について」	但馬 剛（成育医療研究センター NS 研究室長） 花井潤師（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター）
Ⅱ．各地区のタンデムマススクリーニングの現状と課題	**座長：但馬剛**
14:10　「山形県の TMS スクリーニングの現状と課題」 14:20　「沖縄県の TMS スクリーニングの現状と課題」 14:30　自由討論（20 分）	沼倉周彦（山形大学小児科） 知念安紹（琉球大学小児科）
-----休憩（10 分）-----（14:50～15:00）	
Ⅲ．全国患者登録・追跡体制	**座長：但馬剛**
15:00「発見された患者の長期追跡の重要性：成人 PKU の調査から」 15:20「研究班で行ってきた患者登録追跡の問題点」 15:30 自由討論（25 分）	山口清次（島根大学小児科） 小林弘典（島根大学小児科）
15:55　事務連絡 16:00　閉会	米山克俊（公衆衛生協会） 山口清次（島根大学小児科）

本研究は、厚生労働省 地域保健総合推進事業費補助金 日本公衆衛生協会助成事業**「各自治体の新生児スクリーニング連絡協議会の全国ネットワーク化による事業の質向上に関する研究」**(分担事業者:山口清次)、公衆衛生協会（篠崎英夫会長）、および全国衛生部長会（鶴田憲一会長）のご協力を得て研究を進めています。

全国新生児スクリーニングネットワーク会議（2018.2.9）

参加者名簿と各県の中核的医師

１．各県からの参加医師（**ー**：今回欠席）

	都道府県名	**今回の参加者**	**所属**	**都道府県の窓口（中核医師）**	**所属**
1	北海道	長尾雅悦	国立病院機構北海道医療センター	長尾雅悦	国立病院機構北海道医療センター
2	青森県	ー		八木弘子・伊藤悦朗	弘前大学小児科
3	岩手県	三上　仁	岩手県立中央病院小児科	高砂祐平	岩手愛児会もりおかこども病院
4	宮城県	ー		坂本修	東北大学
5	秋田県	野口篤子	秋田大学小児科	高橋勉	秋田大学
6	山形県	沼倉周彦	山形大学小児科	沼倉周彦	山形大学
7	福島県	ー		川崎幸彦	福島県立医大
8	茨城県	ー		鴨田知博、岩淵敦、金井雄	筑波大学
9	栃木県	窪田　満	国立成育医療研究センター	窪田満	国立成育医療研究センター
10	群馬県	ー		大津義晃	群馬大学
11	埼玉県	味原さや香	埼玉医科大学小児科	大竹　明	埼玉医科大学
12	千葉県	高柳正樹	帝京平成大学	村山圭	千葉県立こども病院
13	東京都	窪田　満	国立成育医療研究センター	窪田満	国立成育医療研究センター
14	神奈川県	ー		室谷 浩二	神奈川県立こども医療センター
15	新潟県	入月浩美	新潟大学小児科	長崎啓祐	新潟大学
16	富山県	ー		五十嵐　登	富山県立中央病院
17	石川県	重松陽介	福井大学小児科	重松陽介	福井大学
18	福井県	重松陽介	福井大学小児科	畑　郁江	福井大学
19	山梨県	矢崎英晃	山梨大学小児科	矢崎英晃	山梨大学
20	長野県	ー		竹内　浩一	長野県立こども病院
21	岐阜県	深尾敏幸	岐阜大学小児科	深尾敏幸	岐阜大学
22	静岡県	重松陽介	福井大学小児科	重松陽介	福井大学
23	愛知県	ー		伊藤哲哉・中島葉子	藤田保健衛生大学
24	三重県	ー		平山雅浩	三重大学
25	滋賀県	ー		丸尾良浩	滋賀医科大学
26	京都府	ー		河井昌彦	京都大学
27	大阪府	新宅治夫	大阪市立大学小児科	新宅　治夫	大阪市立大
28	兵庫県	粟野宏之	神戸大学小児科	粟野宏之	神戸大学
29	奈良県	長谷川真理	奈良県立医科大学小児科	西久保　敏也	奈良県立医科大学
30	和歌山	上田美奈	和歌山医大小児科	上田美奈	和歌山医大
31	鳥取県	神﨑　晋	鳥取大学小児科	神﨑晋、鞍嶋有紀、西村玲	鳥取大学
32	島根県	小林弘典	島根大学小児科	小林弘典	島根大学
33	岡山県	ー		古城真秀子	岡山大学
34	広島県	但馬　剛	国立成育医療研究センター	但馬剛	国立成育医療研究センター
35	山口県	守分　正	国立岩国医療センター	守分正	国立岩国医療センター

	都道府県名	参加者名	所属	都道府県の窓口の先生	所属
36	徳島県	小谷裕美子	徳島大学小児科	小谷裕美子	徳島大学
37	香川県	ー		伊藤道徳	四国こどもとおとなの医療センター
38	愛媛県	井上博晴	愛媛県立中央病院 新生児内科	長友太郎	愛媛大学
39	高知県	松下憲司	高知大学小児科	荒木まり子・松下憲司	高知大学
40	福岡県	廣瀬伸一	福岡大学小児科	廣瀬伸一	福岡大学
41	佐賀県	渡邊順子	久留米大学小児科	渡邊順子	久留米大学
42	長崎県	伊達木澄人	長崎大学小児科	伊達木澄人	長崎大学
43	熊本県	坂本理恵子	熊本大学小児科	松本志郎	熊本大学
44	大分県	井原健二	大分大学小児科	井原健二	大分大学
45	宮崎県	ー		澤田浩武	宮崎大学
46	鹿児島	丸山慎介	鹿児島大学小児科	丸山慎介	鹿児島大
47	沖縄県	知念安紹	琉球大学小児科	知念安紹	琉球大学

2．研究協力者

大浦敏博	東北大学臨床教授
森岡久尚	岐阜県健康福祉部長、全国衛生部長会

3．厚労省

北澤　潤	厚労省母子保健課課長
梅木和宣	厚労省母子保健課課長補佐

4．公衆衛生協会

米山克俊	公衆衛生協会総務課長
北川定謙	公衆衛生協会名誉会長

5．オブザーバー

盛一　享徳	成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
青木菊麿	恩賜財団母子愛育会
大和田操	東京都予防医学協会

6．NPO関係

山口清次	島根大学小児科
川口耕一	NPO法人TMS普及協会東京オフィス オブザーバー
花井潤師	北海道薬剤師会、マススクリーニング学会技術部会
古居みどり	島根大学小児科、書記

全国新生児スクリーニングネットワーク会議（2018.2.9.）アンケート結果（抜粋）

	都道府県	2016出生数	発見患者	診断・治療上の問題点	*連絡協議会	自由意見（患者登録、追跡体制、全国レベル会議等）
1	北海道	36,219	4	コンサル医と精査機関の連携の流れ	定期	
2	青森県	9,945	1		定期	
3	岩手県	9,311	3		代替	診療医師だけでは知識は不十分 全国レベルで経験を分かち合い、情報交換 転医・転出の情報の把握困難
4	宮城県	17,684	4		定期	NBSの位置づけが低い。専攻医のNBS研修不十分 法的裏付け、予算・ン人員配置が必要。
5	秋田県	6,647	1	里帰り出産の場合手続きが煩雑、 家族負担も増える傾向	代替	
6	山形県	8,721	2	再検でもC5-OH、C4-DC上昇例が数名	代替	調査のタイミングをもう少し遅くできないか 患者さんへの簡単な説明文があるとよい
7	福島県	15,108	2		定期	
8	茨城県	21,937	2		不定期	里帰りの再検査例など、県を超えたネットワーク必要 長期になると患者の把握困難
9	栃木県	16,705	0		定期	相談医は遠方だが、メール等で連絡取れる+E11:G18 質の高いNBSができていると思われる
10	群馬県	14,891	1	TMS陽性例、速やかに生化学、遺伝子診断 新生児発症例でTMS結果を待てない例あり	定期	TMS体制強化：検体到着翌日には結果判明
11	埼玉県	51,811	4	さいたま市の情報は出せず。 C5-OH陽性例の取り扱い	定期	1年後の債権は臨床検査として周知する 全数登録の仕組みを一刻も早く。
12	千葉県	44,499	6	C3、C3/C2高値の偽陽性が非常に多かった MMA(8d)：TMS結果が間に合わず	定期	精査機関が一つになったのでスムーズ、 追跡もやりやすくなった 治療薬開発のためにも全国患者登録追跡が必要
13	東京都	101,652	10	施設によっては、診断までに時間がかかる	なし	検査能力は全国トップクラス、 しかし行政の関与が少なく連絡協議会はない
14	神奈川	63,816	6		定期	神奈川県では精査機関は一か所のみ一部成育へ 患者登録では生年月日は、年と月までで良いのでは
15	新潟県	17,371	2	MSUD精査で、有機酸異常なし 遺伝子検査中	定期	各産科機関を対象に検体採取、保管、発送等に関する実態調査を実施。今後の啓発活動に生かす予定。
16	富山県	8,030	0	VLCAD欠損症軽症例?保因者？への対応	定期	産科施設等の採血、保管、発送等について調査実施予定
17	石川県	9,508	4		定期	
18	福井県	6,776	0		定期	
19	山梨県	6,093	0		なし	検査機関が県内に2つあり、やや煩雑
20	長野県	16,477	4	軽症プロピオン酸血症への対応、不明	定期	患者登録が「研究班」と「今回」でダブっている 診療機関が1か所になっているので長期フォローしたい
21	岐阜県	16,310	2		定期	NBS発見患者の長期フォローは必要 遺伝子型による治療法改善（テーラーメード）も重要
22	静岡県	21,224	4		定期	
23	愛知県	70,664	15		定期	
24	三重県	14,276	1		代替	
25	滋賀県	12,725	1		定期	県内の精査機関は滋賀医大小児科を中心に連携 小児期～成人気に使える”疾患手帳”があると便利 全数登録による医療へのフィードバック希望 診断後の標準的なマニュアル、指標があるとよい
26	京都府	19,666	0		不定期	

	都道府県	2016出生数	発見患者	診断・治療上の問題点	*連絡協議会	自由意見（患者登録、追跡体制、全国レベル会議等）
27	大阪府	68,118	7		定期	ガラクトース血症の全国的診断法統一を
28	兵庫県	43,793	2	母体抗菌薬によるC5上昇例が1例	定期	長期追跡のシステムがない 個人情報保護を理由にデータ収集が困難なことがある
29	奈良県	10,075	0	大学病院以外の病院の患者確認ができず	なし	
30	和歌山	7,875	3		なし	
31	鳥取県	5,389	0		なし	
32	島根県	5,644	1		なし	精査診療機関が県内で一か所のためスムーズ へき地に住む患者の急変に備えた体制が必要 採血手技等の基本的な知識が不十分な施設が多い
33	岡山県	15,717	2		定期	
34	広島県	23,390	4		なし	精査診療施設が県内で一か所なのでスムーズ
35	山口県	11,205	0	偏った参加施設で偽陽性例が多かった 患者の転居先の情報不十分	定期	診断や急性治療のためのコンサル体制の充実 患者登録追跡の問題について議論を始めるべき
36	徳島県	6,006	0	発症患者少なく、トラブルは今のところない	なし	各自治体の連絡協議会設置を義務付けてはどうか 各ブロックの相談医を選任しては？ 地区ごとに症例報告情報共有できるとよい マススクリーニング学会はとっつきにくい面がある
37	香川県	8,037	1	外来に陽性者が来るとあわてる	代替	陽性の時緊急受診の必要のある疾患をリストアップを 患者登録追跡のため、公的機関のシステム構築が必要 保護者の同意について検討する必要あり
38	愛媛県	10,933	5	里帰り症例で、確定診断が間に合わない例	代替	フォローアップの重要性について認識を高める必要 （県としては情報収集体制の創設予定はなし）
39	高知県	5,151	2	VLCAD陽性例、20d、33dに検査：正常化した 症例数が少ないため、情報少なく手探り状態	代替	県内医療機関全部の患者情報の把握は困難？
40	福岡県	45,146	3	2016年度TMSで14例の陽性者。 しかし確定診断例のデータはまだ。	定期	福岡県は行政区分3つあり、精査診療機関も3つ。 県全体を統合した情報の把握はまだ十分ではない
41	佐賀県	7,419	0	県で把握している患者数はゼロ、 しかし検査施設からの情報では4名、 一致せず	定期	他の病院にかかっている患者把握が難しい
42	長崎県	12,062	2	メチルクロトニルグリシン尿症母体での対応 母体のB12欠乏の例が判明	定期	自然歴の不明は疾患も少なくない。 患者の長期追跡体制が必要
43	熊本県	16,128	0	発見例はTMSスクリーニング前の発症	なし	スクリーニングする前の発症例
44	大分県	9,668	0	精査：MS/MS、GC/MS検査の流れが煩雑	定期	全国的に統一した外部検査の体制が必要
45	宮崎県	10,431	2	CPT2欠損症の確定診断が難しい ピルビン酸Na投与が保険外のためコスト高	定期	AC分析の基準見直し、新規情報が広く伝わる体制を 中核医師のみならず検査機関の代表者も参加した組織を
46	鹿児島	14,725	2	離島の症例の診断に時間がかかる 軽症の病型の症例に対する対応に苦慮	不定期	
47	沖縄県	16,631	6	GA2の疑われる症例、遺伝子解析はしてない 母体のPCDの遺伝子解析は公的補助外	不定期	偽陽性例も含め、追跡体制は不十分 県内でデータ集約は一か所（琉球大）ろなっている 長期フォロー体制が必要
	計	991,609	121	（⇐患者数は、41道府県のデータ）		

＊**定期**（連絡協議会定期開催）**27**； **不定期**（不定期開催）**4**； **代替**（代替の会議等）**7**； **なし**（連絡協議会設置してない） **9**

※発見された患者数がゼロだった自治体：12