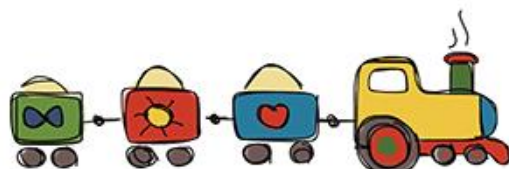




TMS コンサルテーションセンター

03-3376-2550

受付時間 9:30am-5:30pm



タンデムマス 通信

2016.10 Vol.5



NPO法人 タンデムマス・スクリーニング普及協会

<http://tandem-ms.or.jp/>



● 巻頭言

新生児スクリーニングの世界的広がり

NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会理事長

島根大学医学部小児科特任教授

山 口 清 次



日本でも数十年前までは、感染症や栄養の問題が小児科領域の大きな問題でした。経済発展にともなって感染症や栄養の問題を克服すると、小児科のトピックスはアレルギー、小児がん、先天性心臓病、小児神経疾患、心身症、新生児疾患、予防医学などに移っていきました。そして新生児スクリーニングにも関心が向けられるようになりました。

私は今年（2016年）9月にオランダ・ハーグで開催された国際新生児スクリーニング学会（ISNS、3年毎）に参加しました。58か国から約400名が参加しました。これとは別に地域ごとの国際学会も3年毎に開催されます。欧州地区、北米地区、中南米地区、アジア太平洋地区、そして今後は中東北アフリカ（MENA）地区の組織もできることになりました。

アジア諸国、特にASEAN諸国では経済発展が目覚ましく、新生児スクリーニングも急速に普及しています。最近では新生児スクリーニングを行うことは国のステイタスシンボルのようになって、競って導入している傾向さえあります。北朝鮮、ラオス、カンボジア、ミャンマーなどが取り残されている感じですが、経済が安定したら始まると思われます。

ところが、新生児スクリーニングを導入しているアジアの国の人たちに「新生児スクリーニングで病気が見つかったあと、確定診断の体制はあるのか」、「治療体制は整備されているのか」と聞くと「あまり整備されていない」という答

えが返ってきて、びっくりしたことがあります。

今年の国際新生児スクリーニング学会で興味深い企画がありました。1968年に集団健診の基準を提唱したWilson & Jungnerのそれぞれの息子さんが、父親たちの在りし日のことを講演されました。今回の学会では、新生児スクリーニングがグローバル化する中、「病気を見つけること」自体が目的ではなく、「小児の障害発生防止」が目的であるという原点に立ち返ろうという意図があったものと思います。そこでWilson & Jungner基準を掲載させていただきます。

なおWilson & Jungnerのスクリーニング基準は、新生児スクリーニングだけでなく、成人病検診、がん検診など、公的事業として行われる集団検診の対象疾患に応用されているものです。

【Wilson & Jungnerの基準（簡略化）】

1. 放置すると重大な健康被害が発生
2. 確立した治療法
3. 診療可能な機関に容易にアクセス可
4. 無症状の潜伏期間
5. 簡便で精度の良い検査法
6. 検査が集団に対して受容
7. 自然歴が明らか
8. 治療対象者の政策合意
9. 費用対効果の妥当性
10. 発見後の対応が継続的に可能



目 次

1. 巻頭言（新生児スクリーニングの世界的広がり）	1
山口清次/NPO 法人 TMS 普及協会理事長 島根大学医学部小児科特任教授	
2. 特別寄稿	
① 赤ちゃんCD	4
神ノ田昌博/厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課課長	
② わが国の新生児スクリーニングに期待すること	5
松田一郎/熊本大学名誉教授 北海道医療大学元学長	
3. 外部精度管理：課題と展望および今年度の実施状況	7
但馬剛/国立成育医療研究センター研究所マスキング研究室室長	
4. マスキング最近の話題	
① 自治体から見た新生児マスキングの課題	8
上家和本子/大阪府 健康医療部部長	
② 新生児スクリーニング陽性者の遺伝子検査の臨床的意義	9
深尾敏幸/岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学教授	
③ 患者フォローアップ体制を整備することの重要性	12
小林弘典/島根大学医学部小児科助教	
5. 各地区の新生児マスキングの状況	
富山県の新生児マスキングネットワーク	14
九曜雅子/富山県衛生研究所・日本マスキング学会技術部会理事	

6. 寄稿 患者家族から～

- ① 娘と病気・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 16

伊藤顕子/PA-MMA の会 ひだまりたんぽぽ

- ② メチルマロン酸血症を新生児発症して・・・・・・・・・・ 17

K・F

- ③ 感謝の日々を過ごしています・・・・・・・・・・・・・・・・ 18

M・Y

7. 学会便り：第 44 回日本マススクリーニング学会学術集会（秋田）のご案内・・・・ 19

高橋 勉/秋田大学大学院小児学講座教授

✧ 編集後記



● 特別寄稿-①

赤ちゃんCD

厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課
課長 神 ノ 田 昌 博



「先制医療」という言葉を聞いたことがあるでしょうか？まだ「現代用語の基礎知識 2016」にも載っていないような新しい言葉ですが、何も症状がない発病前の段階で、将来罹患する可能性の高い病気を見つけ、発病を予防しようとする医療を指します。2013年に女優のアンジェリーナ・ジョリーさんが、「将来の乳がん予防」を目的に、「健康な乳房」の切除手術を受けたことが話題になりましたが、これが先制医療の代表例といえます。

勸が良い方は、既にお気付きかと思いますが、新生児マス・スクリーニング検査事業は、まさに「先制医療」そのものです。まだ症状が全く出ていない出生直後に検査を行い、先天性代謝異常等を早期に発見・治療することで、知的障害等の発生予防及び健全育成に大きな成果を上げてきました。当事業は、1977年度（昭和52年度）より全国実施されているので約40年もの歴史があるわけですが、随分と時代を先取りした事業であったといえるのかも知れません。

なぜ、にわかに「先制医療」が注目されるようになったのでしょうか？その背景には遺伝子解析技術の急速な進歩があると思われます。1990年に米国は「ヒトゲノム計画」を立ち上げ、ヒトの持つ全遺伝情報（ヒトゲノム）の解読という壮大な挑戦を始めました。この計画は、3000億円以上もの莫大な費用と13年もの年月をかけて、2003年になって、ようやく1人分の解読終了を宣言しました。それが今では、数日で1人分のゲノムを解析できるようになり、コ

ストも10万円程度にまで下がっています。遺伝子解析技術の進歩は目覚ましく、スピード・コストともに、さらに改善されていくものと思われる。

ヒトゲノムは約30億個の塩基の並び方で全遺伝情報を記録していますが、情報量としては音楽CD1枚程度だそうです。もしかしたら、将来、赤ちゃんの出生と同時に、その赤ちゃんの全遺伝子情報が記録されたCDをプレゼントするような産科施設が出てくるかも知れません。

アンジェリーナ・ジョリーさんが先制医療を受けた理由は、遺伝子検査でBRCA1という遺伝子に異常があることが分かったからでした。この遺伝子に異常があると、生涯で80%以上の確率で乳がんになるそうです。そんな高い確率で、将来のがんの発症を宣告（予言？）されれば、「健康な乳房」を切除したくなるのも理解できます。

ヒトゲノム計画の終了後、米国は、次なるステップとして、ヒトゲノムに書き込まれている意味を読み解く国際プロジェクト「ENCODE計画」を立ち上げました。約30億個の塩基配列の情報の意味・役割を明らかにし、ヒトゲノムの百科事典を作ろうという、これもまた壮大な計画です。「赤ちゃんCD」を受け取った人は、百科事典に新たな項目が追加されるたびに、自分のCDを確認し、一喜一憂することになるのかも知れません。あなたは「赤ちゃんCD」をどう思いますか？

● 特別寄稿-②

わが国の新生児スクリーニングに期待すること

熊本大学名誉教授
北海道医療大学元学長 松 田 一 郎



1977年10月、当時の厚生労働省母子衛生課課長の北川定謙先生の英断で、わが国では *nation wide* の新生児スクリーニングが始まりました。当時、アメリカでは、州によって行われているところと、そうでないところがあったので、いわゆるマス・スクリーニングの言葉が当てはまる国は日本が最初であったと思われます。これには、成瀬浩先生、北川照男先生、大浦敏明先生、多田啓也先生、森山豊先生などの先輩方の尽力があったからで、その一翼を担うことができた私は幸いでした。

スクリーニングの手法も、初期の枯草菌を用いたガスリー法から高速クロマトグラフィーを経て、現在のタンデムマスへと進歩し、(福士氏からの情報によると) 2014年10月以降、全ての自治体がこれを採用し、16疾患についてスクリーニングされています。これには、山口清次先生、北川照男先生、福士勝先生らが厚生労働省の研究班として、タンデムマスを用いた新生児スクリーニングについて、北海道から九州までの6ブロックで行ってきたパイロット・スタディーがその基盤になったこと、また、費用対便益効果も大日康史などによりプラスと判定されたことが大きな要因になっていると思います¹⁾。

ひところは、タンデムマスを用いた新生児スクリーニングに、どちらかと言えばあまり前向きな見解は(アメリカを除けば)得られていませんでした。例えばイギリスの *Eastham* らは2004年に、タンデムマス・スクリーニングに

ついて、312ページに及ぶ報告書をまとめ、その中で、タンデムマスは一度の検査で同時に多くの疾患を発見できる利点はあるが、発症率、治療結果、特に発症前に治療を始めた場合の長期結果についての証拠は不十分である、とのコメントをつけて、否定的な結論を提示していました²⁾。それを受けて、イギリスでは当初、タンデムマス・スクリーニングの対象は、PKU と MCAD のみであったのが、2016年から、グルタル酸血症 I 型、イソ吉草酸血症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症が追加され、6疾患となっています。勿論、その間、さまざまな角度から検討し、費用対便益に一定の成果を期待できると判断したからでしょう。

ところで、この費用対便益の検討・算出に欠かせないのが、追跡調査による治療成績の判定結果です。

新生児スクリーニング施行のための基準として、最もよく知られているのが、1968年の *Wilson-Junger* の古典的基準³⁾ と 2005年のアメリカ臨床遺伝学会から出された基準⁴⁾ ですが、そのいずれにも追跡調査の必要性が述べられて、後者での、第3項目では「新生児スクリーニングは単なる検査以上の存在である。それには教育、スクリーニング、追跡調査、治療、管理、プログラム調査、などについて考察する協調した、包括的なシステムである」と記されています。

日本では、1977年～1996年頃までは、各自治体の協力もあって、満足できる追跡調査がなされていました。その後、1) 採血時に追跡調

査をする説明が両親になされていない、2) 個人情報保護法の立場から協力できない、などを理由に挙げて、いくつかの自治体が非協力的になり、不十分な追跡調査しか得られなくなったいきさつがあります。

他にも検討を要する問題として（諸外国でも問題にされているように、またそれぞれの国でその対応が異なっているだけに）スクリーニング検査後のろ紙血の保存、及びその使用条件の設定の問題があります⁵⁾。それぞれの自治体の倫理委員会を通して、こうした問題を既にクリアしている自治体もあることは承知していますが、今後、ぜひ全国規模でこの問題を検討し、統一見解をまとめ、それを各自治体が行うようになることが、強く望まれます。

幸い、前述の追跡調査については、厚労科学研究班など3つのグループが検討していると聞いていますが、採血時、親への説明を行う際に、これまで述べてきた問題を記載した書類を使用した、インフォームドコンセントを取得すること、これこそが追跡調査成功の鍵になると思います。Fost は、2016年、彼の論文の中で、新生児スクリーニングでのインフォームドコンセントの必要性・重要性を強く主張しています⁶⁾。

（この文をまとめるのに際し、英国での情報についてなど、福士勝氏からの協力を得たことを記し、感謝いたします。）

- 1) 大日康史、菅原民枝、山口清次：タンデムマス法を用いた新生児マス・スクリーニングの費用対効果分析。日本マス・スクリーニング学会誌 17：27-34, 2007
- 2) Pandor A, Eastham J, Beverley C, Chilcott J, Paisley S: Clinical effectiveness and cost – effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. Health Technol Assess.8 (12); 2004
- 3) Wilson JMG, Junger G: Principles and practice of screening for disease. Public Health Paper No.34. Geneva : WHO,1968
- 4) Watson MJ, Llyd-Puryear MA, Mann MY, Rinald P, Howell RR(Am College Med Genet) Newborn Screening : Toward a uniform screening panel and system. Genet Med: 8, 1s-250s.2006
- 5) Calro Petrini, Antonelle Olivieeri, Carlo Cobertta,RobertCerone, Guiliano D' Anolo, Andriano Bomoani. Common criteria among states for stage and use of dried blood spot specimens after newborn screening Ann Ist Saita 2012,48:119-121
- 6) Fost N: Informed consent should be a required element for newborn screening, even for disorders with high benefit-risk ratios. J law Med Ethcs2016,44:241-2



●外部精度管理：課題と展望および今年度の実施状況

国立成育医療研究センター研究所
マススクリーニング研究室
室長 但 馬 剛



○タンデムマス新生児スクリーニング：

現状の課題と精度管理の今後について

今年度、広島大学小児科からマススクリーニング研究室へ赴任しました。私は、タンデムマス新生児スクリーニングの試験研究の開始後間もない 2001 年から、広島県内陽性例の精査・フォローを担当するとともに、全国各地からの依頼症例について、酵素活性測定を中心とする主要対象疾患の確定検査を実施してきました。その間、多くの罹患児の発症予防に寄与することができましたが、それに劣らず多くの偽陽性例の除外診断も行ってきました。

偽陽性が、赤ちゃんにも両親・家族にも、結果的に必要のなかった負担をかけるものであることは、言うまでもないことです。しかしながら広島では、スクリーニングで要精査判定とならなかった乳児が、重篤な急性症状を発症して診断に至った事例を 3 件も経験しました (CPT-2 欠損症・メチルマロン酸血症)。これらはいずれも、予め発見されていれば発症を防ぐことができたはずの症例で、特に CPT-2 欠損症例は、それまでの指標を改定する契機となりました。

精度管理は「適正な」スクリーニング検査を担保するための取り組みですが、中でも何より重要なのは、上述のような悲惨な発症者を出さないことであると、私は考えています。私自身が精査担当医を務めた広島県内の陽性例については、多くの対象疾患について酵素活性を即日測定できる体制を整え、偽陽性の場合は翌日に結果を伝えるようにしてきました。このような迅速診断法を供えることで、すり抜けを防ぐための安全域を広めることができます。そして、各基準値の具体的な設定や、再採血・即精検の方針など、具体的な運用に際しては、広島市医師会臨床検査センターの担当技術者と、緊

密に連絡を取りながら進めてきました。それは東京へ転勤した現在も継続中であり、広島大学病院での精査・フォローも、非常勤外来で続けています。

以上、私のバックグラウンドをご紹介します。全国施行の実現後まだ間もないタンデムマス新生児スクリーニングが直面する様々な課題や、スクリーニング検査施設の奮闘努力を肌で感じてきた経験を基にして、よりよい精度管理を目指したいと考えています。当研究室は「外部精度管理試験」という形で取り組んできたわけですが、今年度からは「内部精度管理支援」も TMS 普及協会の正式な事業となったことから、相互に連携して有効かつ無駄のない仕組みを構築すべく、関係者による協議を重ねています。

今年度すでに実施した 2 回の PT 試験では、結果報告シートの様式変更とともに電子ファイル化させていただきました。間もなく実施となる QC 試験については、昨年度からオンライン化していますが、試験方式の見直しと、それに伴うウェブサーバーの改修について、現在も検討を進めているところです。検査施設のご担当各位におかれましては、このような現状へのご理解と、各種変更等へのご協力をお願いできれば幸いです。

○平成 28 年度外部精度管理試験実施状況

第 1 回 PT 試験：

5 月 16 日 38 施設へ試験検体を発送
各施設・各項目いずれも適正と判定した。

第 2 回 PT 試験：

7 月 25 日 38 施設へ試験検体を発送
各施設・各項目いずれも適正と判定した。

◎ 寄稿/マスキング最近の話題－①

自治体から見た新生児マスキングの課題

大阪府 健康医療部
部長 上 家 和 子



○実施自治体の現状を調査

新生児マスキング(NBS)が 1977 年から全国実施されて 39 年、2001 年からは、各自治体(都道府県及び政令指定都市)の自治事務と位置付けられています。

全国の自治体の保健担当部局長で構成している全国衛生部長会では、タンデムマス法(TMS)導入を機に、事業実施主体 67 自治体を対象に事業実務の実態を調査しました。調査には、全自治体から回答が得られました。

○確定診断結果が把握できない

NBS では、陽性となった場合、精密検査を受けていただき、診断が確定すれば、専門医のフォローや必要なミルクの供給につなぐこととなりますが、昨年の調査で、確定診断結果自体が自治体として十分把握できない実態が明らかとなりました。その主な理由は下記のとおりです。

- 検査後、報告までにタイムラグがあり、年度単位で結果を出せない。
- 経過観察と報告を受けた場合、その後のフォローの仕組みがない。
- 県外転出等によりフォローできない。委託機関以外で診断された場合には報告を受けることができない。
- 診断した病院が個人情報流出にあたりと判断して情報を提供していただけない。

○少子化時代の自治体の状況を反映

そもそも、各自治体における年間陽性件数をみると、陽性なしが、平成 25 年度 16 自治体、27 年度は 8 自治体ありました。陽性の方々のフォローをどうするかという議論の前に、対象者のいない自治体がいくつもある実態です。

【各実施自治体における年間陽性件数】

年度	0	1-5	6-10	11-20	21-	未回答
H25	16	30	7	2	1	11
H26	8	44	6	1	2	6

○自治体は把握できないのが現状

少子化が進行し、個々の対象疾患の出現頻度が低いなか、事業継続の必要性に理解を求めることに奔走している状況であり、自治体単位でフォローしていくことはもはや困難です。一方、TMS 対象疾患はすべて法制化された小児慢性疾患に含まれていますが、全国の自治体で小児医療費助成が拡大し、小児慢性疾患の申請自体すら限定的な状況です。治療が最優先であり、支援機能は望ましいことといえます。しかし、自治体として、診療医療機関からも、患者さんからも、確定診断を受けての申請も報告も限られる現在、実態は把握し得ません。

○生涯にわたるフォロー

先天性代謝異常は治癒する疾患ではないため、生涯にわたり、医療のフォローアップを受けることが重要です。しかし、医療機関を変更する際に、継ぎ目のない診療は確保されているか、相談や支援はどこで受ければいいのか等、フォローアップ体制は、残念ながら未確立です。

○全体像の把握のためには

NBS 事業自体の効果がどうなのかを検証し、必要な体制を確立するためには、患者さんの長期にわたる状況を把握する必要がありますが、その仕組みはまだありません。自治体としては、

- 全体像把握に協力したくても、情報提供の目的や内容により個人情報保護条例の範囲内での協力となる。
- 小さな自治体で情報洩れが心配。
- 陽性者情報は精密検査実施医療機関が把握している。

といった理由で、多くの自治体が、登録体制構築への協力も限定的になると回答しています。

○フォローアップ体制構築をめざして

自治体としては協力は惜しみませんが、自治体の限界があるかぎり、主治医をはじめ、専門家の先生方が頼りです。

◎ 寄稿/マススクリーニング最近の話題－②

新生児スクリーニング陽性者の遺伝子検査 の臨床的意義

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学
教授 深 尾 敏 幸



〇はじめに

私はタンデムマス普及協会では、コンサルタント医師団の1人で、これまで有機酸代謝、脂肪酸代謝、ケトン体代謝などの確定診断としての遺伝子診断などに携わってきました。現在AMEDの「新生児タンデムマス・スクリーニング対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療の質を高めるための研究」の代表研究者をしております。今回はこのような寄稿をする機会をいただき、嬉しく思っております。

〇公的資金を投入している新生児マススクリーニング

新生児マススクリーニングは、新生児期に早期に発見することで早期に治療介入し、患者さんの予後を改善することで、国家的にも便益のある事業として行われてきました。そのため経費は公的資金によって賄われております。その事業が本当に国民の利益となっていくためには、本事業で診断された患者さんが実際にどのような治療を受け、実際にスクリーニングされなかった場合に比べてどれだけ予後がよくなったのかということがはっきりと示されることが重要と思われませんが、全数登録のレジストリーが個人情報などの壁からできず、このフォローアップの情報がなかなかわからないというのが日本の状況です。

〇タンデムマスによる新生児マススクリーニングの全国展開

2014～2015 年にかけて日本全国でタンデムマスによる新生児スクリーニングが開始され、対象疾患はこれまでの6疾患から少なくとも19疾患に増えました。新たに加わった疾患は、尿素サイクル異常症の一部、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症などであり、それによって乳幼児突然死症候群を始めとする乳幼児期に急変して重篤になり得る疾患が多く含まれることになりました。

〇なぜ遺伝子変異を同定する必要があるのか？

新生児マススクリーニング対象代謝異常症は全て遺伝性疾患であり、原因遺伝子の異常があつて発症します。新たに対象となった疾患の中には、脂肪酸代謝異常症のように確定診断に化学診断のみでは難しい疾患も存在します。このような疾患では、遺伝子診断は診断確定のための検査としての意義があります。

一方、有機酸代謝異常症のように尿の有機酸分析などで生化学的に診断することが可能な疾患もありますが、その場合もメチルマロン血症のように、どの代謝部位に異常があるのかを明らかにするためには遺伝子診断が非常に有効な疾患もあります。

それと同様に重要なのは、先ほど述べましたようにこれらの疾患は遺伝子異常が根本に存在して発症するため、遺伝子異常は疾患の重症度に大きく関係することになります。もちろん疾患の重症度は遺伝子異常のみによって決まるものではありません。環境的要因にも影響されますが、遺伝子異常が軽ければ同じ疾患であっても重症度が軽くなる疾患が多いわけです。

これまで発症して診断された症例の蓄積とタンデムマスによるパイロットスクリーニングによる予備的研究から、この遺伝子型（遺伝子変異）と臨床表現型（臨床病型、重症度）の間にある程度相関があるとわかってきている疾患もあります。新生児期に診断された患者さんが治療介入で、どのような経過をたどるのか、これを遺伝子型と関連づけて、体系的に全日本規模で行うことで、遺伝子型-臨床表現型の関連をあきらかにできます。これは新生児マススクリーニング対象疾患のよりよいフォローを行っていく上で非常に重要となります。

プロピオン酸血症を1つの例として挙げます。プロピオン酸血症は臨床的に発症した患者

さんをみると非常に重篤な発作を繰り返し、治療に難渋し、発作で亡くなられる患者さん、発作後遺症で発達遅滞を来している患者さん、肝移植などを受けている患者さんもおられます。

しかし、上述 AMED 研究班における最近の但馬先生の研究によると、タンデムマスのパイロットスクリーニング以降、マススクリーニングで見つかった患者さんは重篤な発作を起こしていません。それは診断されて慎重にフォローされているからというのも一部あるでしょう。しかし、遺伝子解析結果からこれらの患者さんは特定の遺伝子変異 Y435C をホモもしくはヘテロで持っている場合が多く、今後のフォローアップ解析によっては Y435C 変異をもっていればプロピオン酸血症としないで、フォローしていくことになるかもしれません。それはプロピオン酸血症と診断されることで生じる家族への精神的な負担や、保険に入れないなどのマイナス面をなくすことが出来ます。そこまではできなくても、これらの患者さんを同一疾患だからと、重篤な症状を来す可能性の非常に強い遺伝子型とは別の治療方針を示し、過剰治療とならない方向性を示すことが重要です。

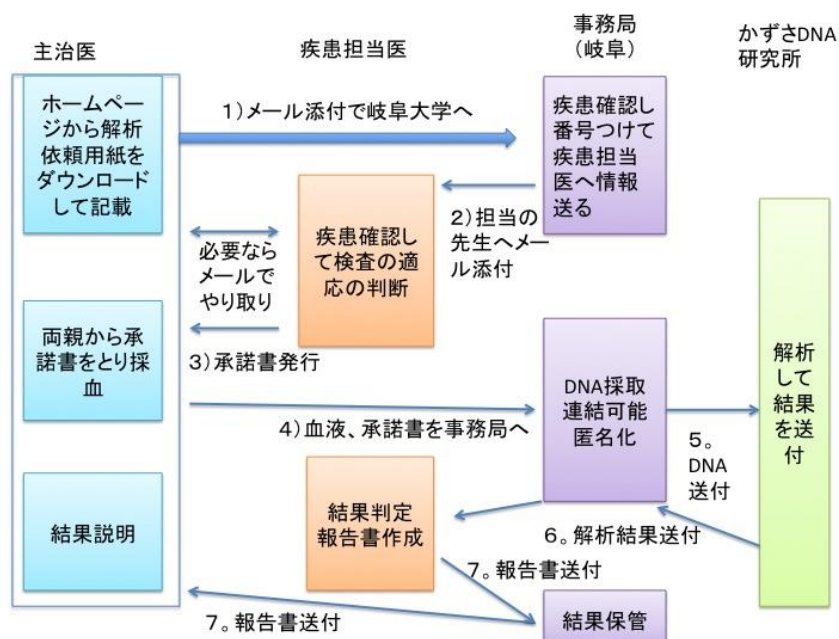
またこれまでの私たちの研究から、脂肪酸代謝異常症の極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症やカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症でも、遺伝子変異で疾患の重症度(臨床病型)の推測がある程度可能となってきました。新生児期発症型や乳児期発症型なのか、骨格筋型なのか、これは臨床的にきわめて重要な情報で、乳児期に熱を出したからすぐ入院管理とした方がいいのか、通常の子と同様な対応で良いのかと具体的な問題となります。まだ遺

伝子解析を行って遺伝子型を確定している症例が少なく、現時点でははっきりと上記の臨床病型を遺伝子型から決定するところ迄は行きませんが、今後の情報の蓄積で明らかにできると考えています。

また長く新生児マススクリーニングの対象であるフェニルケトン尿症でも遺伝子変異の情報は重要と思われます。1つは新たなタンデムマス・スクリーニングで同定されてきた血中フェニルアラニンが2-4mg/dl程度の高フェニルアラニン血症の症例です。これらの患者さんは食事によって治療が必要な4mg/dlを実際に超えるのかどうか、どのような変異であれば、4mg/dlを超えることはなく、治療的介入の必要性はないといえるのかをはっきりさせることで、先ほどのプロピオン酸血症の軽症型と同様に、診断されることで生じる家族への精神的な負担や保険に入れないなどのマイナス面をなくすことが出来ます。また治療面でも遺伝子変異によりBH4反応性があるかどうかは規定されている可能性が高く、症例の蓄積により、どのような変異の組み合わせであれば、BH4に反応するかの情報が蓄積すれば、今後は1週間の負荷試験などを行わず、遺伝子変異でBH4投与の基準を作成することも可能になるのではないかと考えています。

OAMED「新生児タンデムマス・スクリーニング対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療の質を高めるための研究」(深尾) 班

この研究班では、診療ガイドラインの改訂、診療の質の向上に向けたエビデンスを出すことを目的としております。



その1つの柱として、新生児マススクリーニングで診断された患者さんは、遺伝子変異を確定した上でフォローするというのを1つの重要なプロジェクトとしています。

これ迄は日本の先天代謝異常症を専門とする小児科医が、対象疾患の遺伝子変異を、診療の合間を縫って行うという状況で、体系的な遺伝子診断システムとは言いがたい状況でした。最初は研究の一環として遺伝子解析を行っていましたが、ある程度研究が進行すると、あとはサービスに近い形でこの研究費を用いて行っており、継続性ということで問題となります。

現在、遺伝子解析は次世代シーケンサーの登場で、大量の遺伝子解析のコストが著しく低下してきて、キャピラリーシーケンスで、単一遺伝子を解析するのと大きく変わらなくなってきました。そのため本研究班では、かずさDNA 研究所を解析機関として、新生児マススクリーニング対象疾患とその関連疾患の約60遺伝子をまとめてパネルとし、一括して解析することを行っています（ホームページを参照してください <http://www.jsiem.com/>）。

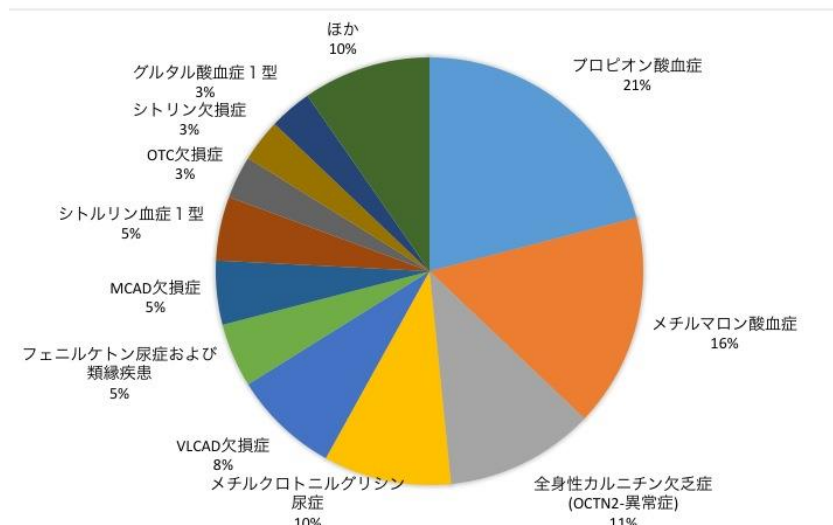
その解析結果をそれぞれの疾患に精通した専門家が判定し、最終報告書を作成しています。2015年度からこの研究を開始し、現在は3ヶ月程度で結果を主治医に返すことが出来るようになっていきます。その解析の流れについて図に示します。

現在も診療報酬上は新生児マススクリーニング1次対象疾患の遺伝子解析は保険点数がついていますが、実際には行ってくれる臨床検査機関はなく、今後この遺伝子パネルが継続性をもって5年とか続くことが重要です。最終的には保険診療内で行うことができ、安定したシステムとして行きたいですが、それでも最終的な判断にはそれぞれの疾患の専門医が判定する必要がありますので、班の存在は非常に重要と考えています。この2年間で100例以上の解析を行ってきましたので、今後これらの症例のフォローアップの情報収集が重要になってくると考えています。図には昨年度までの解析症例のうち2014年1月以降に診断された症例60例の疾患内訳を示します。

○最後にまとめにかえて

最初にも書きましたが、公的資金で行われる事業としての新生児マススクリーニングは、当然この検査をうけて診断されたお子さん自身の予後の改善に貢献しなければいけません。それにとどまらず、将来のお子さんのためにも役立たなくてはならないと思います。そのためには、患者さんご家族、そして家族会の方、そして多くの主治医の先生の協力がどうしても必要となってきます。お子さんご家族の経験、担当した主治医の先生の経験が、次に新たに同じ疾患と診断されるお子さんの診療にも非常に重要な情報となることを、患者さんにご家族のご理解をいただきぜひご協力をお願いしたいと思います。

2014年1月以降出生の児(62例)



●患者フォローアップ体制を整備することの重要性

島根大学医学部小児科
助教 小林 弘典



前号のタンデムマス通信では、新生児マススクリーニング（NBS）の目的が、対象となる病気の赤ちゃんを発症前に発見し、早期からの診断・治療を提供する事によって、発見した子ども達を命の危険や障がいから守ることである事から、発見された患児やそのご家族が幸せに暮らしているかという事をフォローアップして、必要があればサポートするためにも、患者フォローアップ体制が必要不可欠であること、さらに、残念ながらこれまでの NBS 体制のなかには診断された患者さんを登録して継続的に追跡するという、基本的な仕組みが整備されていなかったという事を述べさせていただきました。

今回は 2014 年度から行われている厚労省の研究班（主任研究者：山口清次教授）の中で明らかになった点をいくつかご紹介します。

○ これまでの疫学データの問題点

これまで全国の NBS 実績データとしては、自治体からの回答をもとに集計された疫学データが、情報紙『特殊ミルク情報』（特殊ミルク共同安全開発委員会広報部会編集）に掲載されていました。これは前年度に発見された疾患毎の患者数が記載されており、発見患者数などを知る事の出来る数少ない資料となっています。

そこで、研究班では各自治体に個人名などの個人情報を含まない患者情報をご提供いただき、診断に関わった精密医療機関内において出生日、検査日等から該当の患者さんがどの様な診断になったかを研究事務局に患者さんの氏名などを付けない状態（匿名化した状態）で最終診断名、その根拠などに関する情報を提供いただきました。

その結果は表の通りです。一番左端の「研究

班調査」というのが今回の調査結果です。「特殊ミルク情報」というのは前述のとおりこれまで公表されていた疫学情報、「1997～2012 パイロット」というのはタンデムマス・スクリーニングが導入される前に行われた研究班による約 197 万人の新生児を対象としたパイロット研究の結果です。この研究では発見された患者さんを極めて正確に把握していたので、その頻度はかなり信頼性が高いと考えられています。

まず、全ての自治体から情報提供を受ける事が出来たわけではありませんので、研究対象となった母集団がわずかに異なる事には注意が必要ですが、研究班の調査では協力の得られた新生児の母数は約 90 万人で発見された患者数は 73 名で発見頻度は 1 : 1.2 万でした。自治体からの集計で得られた患者数は、103 万人出生のうち 115 例で、発見頻度は 1 : 0.9 万でした。

このことから明らかになった事は、これまで公表されてきた患者数は、研究班が精密医療機関に確認をとって診断を確認した情報と比べると、必ずしも一致しない事がある事が分かります。さらに詳しく見ていくと、フェニルケトン尿症やホモシスチン尿症などの古典的な NBS 対象疾患も患者数の乖離が少なくない事が分かります。これらの疾患では、対象となる検査値の上昇が軽微な場合は、時に診断に時間を要する事がある事なども原因となっている可能性があります。また、脂肪酸代謝異常症の VLCAD 欠損症も大きな乖離があります。この疾患は、繰り返し紙で検査を行っていると軽微な検査値の異常を見落とす事がある疾患としても注意が必要で、速やかに血清での精密検査が必要と考えられている疾患でもあります。それもあつ

て、患者さんであっても検査値の異常が軽微である事も少なくありません。その場合はその後の確定診断（酵素活性測定や遺伝子検査）などに進むタイミングを判断するのが難しい場合があります。その様な事もあり、『特殊ミルク情報』の集計では診断確定出来ていないお子さんが陽性者としてカウントされた可能性なども考える事ができます。

このように診断の根拠なども含めて詳細に患者調査を行っていくと、これまで見えてこなかった事実や課題も見えてきました。

次回は本研究で明らかになった課題の1つ、個人情報保護条例について触れたいと思います。

【表. 研究班が集計したデータとこれまでの疫学データの比較】

年度	2013				1997～2012
	研究班調査		特殊ミルク情報		パイロット
疾患名	数	頻度	数	頻度	頻度
フェニルケトン尿症	19	1: 47K	25	1: 41K	1: 53K
メープルシロップ尿症	2	1: 450K	3	1: 340K	1: 1950K
ホモシスチン尿症	0	—	4	1: 260K	1: 650K
シトルリン血症 I 型	2	1: 450K	2	1: 515K	1: 330K
アルギニノコハク酸尿症	1	1: 900K	1	1: 103K	1: 980K
メチルマロン酸血症	6	1: 150K	6	1: 170K	1: 110K
プロピオン酸血症	15	1: 60K	15	1: 70K	1: 45K
複合カルボキシラーゼ欠損症	0	—	0	0	1: 650K
MCC 欠損症	3	1: 300K	3	1: 340K	1: 150K
イソ吉相酸血症	1	1: 900K	1	1: 1030K	1: 650K
グルタル酸血症 1 型	2	1: 450K	3	1: 340K	1: 180K
MCAD 欠損症	3	1: 300K	4	1: 260K	1: 100K
VLCAD 欠損症	5	1: 180K	9	1: 110K	1: 160K
TFP 欠損症	1	1: 90K	1	1: 1030K	—
CPT1 欠損症	2	1: 450K	1	1: 1030K	1: 310K
シトリン欠損症	5	1: 180K	37	1: 28K	1: 80K
3KT 欠損症	1	1: 900K			—
CPT2 欠損症	2	1: 450K			1: 260K
全身性カルニチン欠乏症	3	1: 300K			1: 260K
グルタル酸血症 2 型	0	—			1: 310K
CACT 欠損症	0	—			—
計	73	1: 12K	115	1: 11K	1: 9K
調査母数	(90 万)		(103 万)		(195 万)

厚生労働科学研究費補助金（不育疾患克服等次世代育成基盤研究事業
（健やか次世代育成総合研究事業）山口班 2015 年度報告書より抜粋、一部改変

● 各地区の新生児マススクリーニングの状況

富山県の新生児マススクリーニングネットワーク

富山県衛生研究所

日本マススクリーニング学会技術部会理事

九 曜 雅 子



富山県は、北に天然の生け簀といわれる富山湾、南東には雄大な立山連峰、黒部峡谷、南西部には世界遺産の合掌造り集落の五箇山地区があり、自然豊かで、シロエビ、ホタルイカ、寒ブリに代表される富山ならではの美味しい食べ物も豊富です。公表されている「住みよさランキング」「幸福度ランキング」でも上位に挙がっています。

人口は約 107 万人、出生数は 7,567 人（いずれも平成 27 年）です。出生数は、新生児マススクリーニングが開始された昭和 57 年の 6 割に留まっています。かつては、富山県の人口や出生数は、日本全体の 1%に相当していましたが、現在は 0.7～0.8%となっています。

○新生児マススクリーニング（NBS）ネットワークの基盤

新生児マススクリーニング（NBS）は、現在は地方交付税措置による自治体の一般財源での事業ですが、開始された当時は国と自治体との共同事業であり、昭和 52 年 7 月に厚生省（当時）から「先天性代謝異常検査等実施要綱」についての通知がありました。富山県では、その通知の中の『検査は、原則として各都道府県又は指定都市の地方衛生研究所等の機関において行うものとする……』を受けて、同年 10 月から、富山県衛生研究所が検査機関となり NBS が開始されました。以降、『富山県で生まれた赤ちゃんは、富山県でしっかり見守る』というコンセプトのもとで、体制が整備され、現在に至っています。

昭和 63 年～平成元年に、NBS が開始されてから 10 年が経過したということで、県の事業として、NBS 対象疾患の患者さんの追跡調査を行いました。NBS 体制の検証と有効性を確認するためです。調査では、NBS で見つかった患者さん以外にも小児慢性特定疾患の治療費公費負

担の申請により把握された患者さんも対象としました。調査方法は、私たちが医療機関に出向き、それぞれの患者さんのご担当の先生から直接治療状況を伺いました。里帰り出産で県外に転出されていた場合には、里帰り先の医療機関へ調査用紙を郵送してご担当の先生に回答をお願いしました。また、すでに医療機関でのフォローアップが終了している場合は、保健師による家庭訪問調査を行って、状況を把握しました。その結果、NBS で症状のないうちに疾患が発見されて適切な治療を受けている場合には、発育・発達の遅れがないことが確認されました。

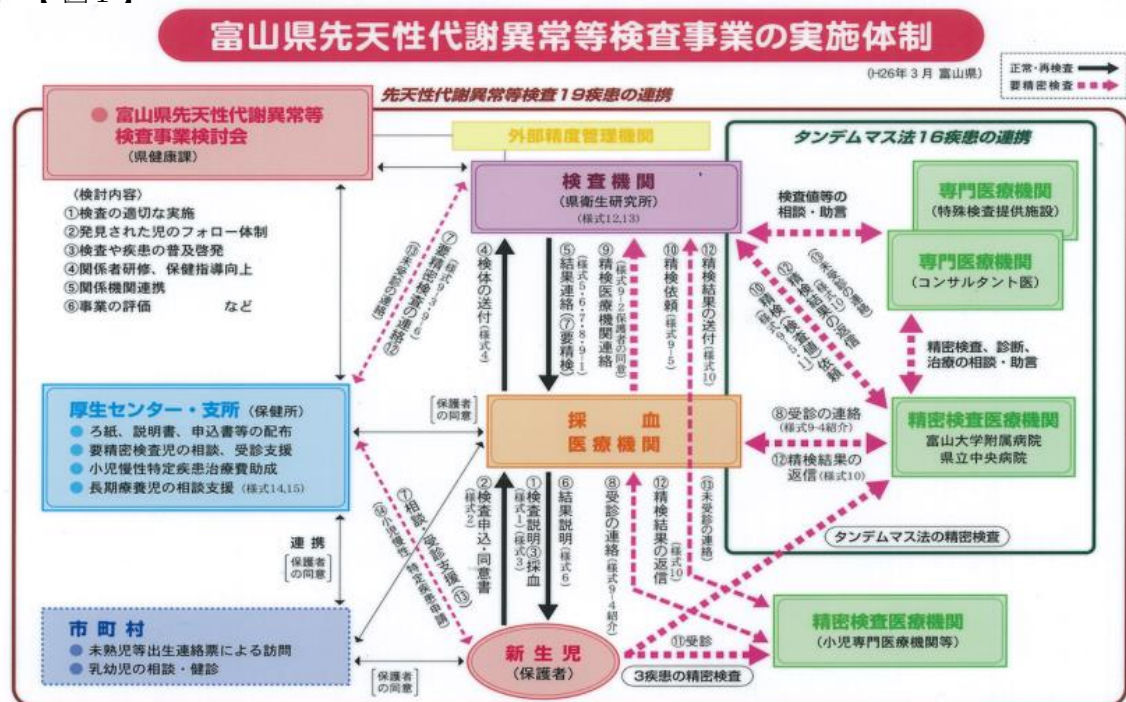
この調査は、行政、医療機関、検査機関等の NBS 関係機関が連携して行われたものであり、その後の富山県のネットワーク体制（図 1）の基盤となりました。

○新たなネットワーク体制の構築

富山県でのタンデムマス・スクリーニング（TMS）は、平成 25 年 11 月からのパイロットスタディ期間を経て、翌年 3 月から本格的に導入されました。全国的には遅いスタートでしたが、その分、先行されている自治体や検査施設のシステム等を参考にさせていただきました。

TMS 導入にあたっては、富山県先天性代謝異常等検査事業検討会が設置されました。この検討会では、①適切な検査の実施 ②発見された児の治療や相談支援体制 ③検査や疾患に関する知識の普及啓発 ④関係者の研修や保健指導の向上 ⑤関係機関の連携 について協議し、最終的にはこの事業全体を評価します。また、新たに富山県先天性代謝異常等検査事業マニュアルが作成され、NBS 関係機関の役割分担が明示されました。さらに、精密検査が必要となった赤ちゃんのフォローアップ体制も新たに整備されました。特に TMS で精密検査が必要となった場合は、県内での精密検査実施医療機関を 2

【 図 1 】



(富山県立中央病院と富山大学附属病院)に限定し、直ちに専門医療機関へ検体を送付して、検査ができるような体制をとりました。

本格的なTMS導入の前には、NBS関係者を対象とした研修会を行い、島根大学の山口清次先生と富山県のコンサルタント医をお願いした福井大学の重松陽介先生にご指導をいただきました。

以上の体制をまとめたものが図1になります。この事業に関わる様々な機関や人々が連携したネットワーク体制が整備されたと思っています。

○富山県におけるTMSの結果

TMSが開始されてからの結果を表1に示しました。17,480人の赤ちゃんの検査を行った結果、脂肪酸代謝異常症(VLCAD欠損症)の患者さんが1人見つかりました。富山県先天性代謝異常等検査事業マニュアルに基づき、関係機関が連携して迅速に対応できた例でした。

○終わりに

私たち技術者は、NBSで見つかった患者さんやそのご家族の方と直接お会いすることは通常ありません。私は、一度だけ、追跡調査を行っている中で、赤ちゃんとお母さん、そしてご担当の先生とお会いする機会がありました。最終

【 表 1. 富山県におけるTMSの結果 】

検査時期		H26.3月～H28.3月	
検査数(件)		18,301	
初回検査数(人)		17,480	
アミノ酸代謝異常症	疑陽性件数 (率:%)	18	(0.10)
	要精検件数 (率:%)	3	(0.02)
	患者数 (発見率)	0	-
有機酸代謝異常症	疑陽性件数 (率:%)	19	(0.11)
	要精検件数 (率:%)	0	(0.00)
	患者数 (発見率)	0	-
脂肪酸代謝異常症	疑陽性件数 (率:%)	19	(0.11)
	要精検件数 (率:%)	5	(0.03)
	患者数 (発見率)	1	(1/17,000)
合 計	疑陽性件数 (率:%)	56	(0.32)
	要精検件数 (率:%)	8	(0.05)
	患者数 (発見率)	1	(1/17,000)

的には患者さんではありませんでしたが、元気そうな赤ちゃんとその時はまだ不安そうなお母さんの様子は今でもよく覚えています。

NBSでは、私たち技術者が、最初に、正常かそうではないかの重要な判断をしなければなりません。その判断が適切に行われているかどうかを検証し、さらに今後も継続して適切な判断を行うことができるようにするためのシステムが必要です。そのためにも、NBS関係機関が連携したネットワークは重要と考えています。

● 寄稿/患者家族から～①

娘と病気

PA-MMA の会 ひだまりたんぽぽ

伊 藤 顕 子



娘の異変に気付いたのは、生後 10 日目のことでした。ほとんど泣かず、ずっと寝ている娘。最初は、「3 人目は楽だなあ」くらいの気持ちでしたが、「どうもおかしい」と感じ、近所の小児科へ。小児科の先生から「風邪です」と言われ、その日は安心して帰りました。しかし、その後も娘は眠り続け、おっぱいをあげても、ミルクをあげても吸い付かず、「どうしよう、病院へ行こうか？ でも機嫌が悪いわけではないし・・・」。行くのをためらっていた矢先、娘が突然おう吐し、今まで出したことのない大声で泣いたので、今思うと、あれが娘にできた精一杯のサインだったのでしょうか。総合病院へ行く決心をさせてくれました。そこで私たちは幾つかの幸運に出会うことができました。

熱もない、機嫌も悪くない、でも何かがおかしい、と訴える私たちを目の前にして、先生は血液検査をしてくれました。今では名前を忘れてしまいましたが、若い女性の先生で、おそらく、代謝異常の知識があったのでしょうか。娘の病状に不安を感じ、何も分からず、目の前の先生にすぎるしかない私たち。そして血液検査の結果が言い渡されました、アンモニアの数値が異常値である、と。聞いたこともない言葉や病名の説明に、私たちはすぐには理解できませんでした。ただ、娘がとても深刻な状態だということだけは分かりました。若い女性の先生はアンモニア値を下げる交換輸血が可能な病院への転院手配を進め、幸運にも受け入れ可能な病院を探してくれました。

転院後、しばらくは落ち着かず、NICU に入院している娘に会いに、毎日面会に通いました。病院へ向かう車の中では、いつも泣いていました。どうして娘が病気になったのか？ 外の景色に色はなく、モノクロの世界の中で私は、どうしようもない絶望感でいっぱいでした。しかし、その若い女性の先生に出会わなければ、娘はこ

の世に存在していなかった、出会えたことが幸運、真っ暗な闇の中にかすかな光が差しこんだのだ、と気持ちを切り替えるようにしました。

そして、病名が確定して落ち着いた頃、ひだまりたんぽぽに出会いました。同病の子を持つママやパパのお話がなんと心強かったことか。ひだまりたんぽぽでは柏木さんをはじめ、多くの方々に出会い、治療方法のひとつに生体肝移植があることを知り、私たち夫婦はすぐに移植の決断をしました。娘に、少しでも楽な体になってほしかったからです。そしていろいろなハードルがありましたが、国立成育医療研究センターの笠原先生に出会うことができました。「絶対大丈夫」。先生はおっしゃってくださいました。どれほど嬉しかったことか、その時の感情は今でも忘れることはありません。

インターネットがある時代で良かった、柏木さん達がひだまりたんぽぽを作ってくれて良かった、笠原先生に移植をしていただいて良かった、いろいろな幸運・奇跡に出会え、娘は、今元気に毎日を過ごしています。

多くの方々のご尽力によりタンデムマスが普及し、未発症で病気の発見ができるようになり、娘のように苦しい思いをする赤ちゃんが減ったことは大変喜ばしいことです。また、そのリスクを持つ私達にとってもとても良いことだと思います。

娘は、最初の発作の影響で、知的障害は残るものの、食欲旺盛で、何でもチャレンジすることが大好きで、何よりいつも笑って私たち家族の中心的存在です。何度も入退院を繰り返して、家族が元気で一緒に暮らせることがどんなに幸せなことか気付きました。当たり前なのが当たり前じゃないことへの感謝、たくさんの人の奇跡に支えられた娘、これからも感謝を忘れずに、前を向いて、笑顔で一緒に歩いていきたいと思っています。

● 寄稿/ 患者家族から〜②

メチルマロン酸血症を新生児発症して

K. F.



○息子誕生

2015年5月25日、息子は元気な産声をあげ、産まれました。次の日、呼吸が荒く、嘔吐を繰り返していると産院の先生に告げられ、生後2日目の夕方に大学病院のNICUへ転院することになりました。

抱っこをしても苦しいのか、ずっと泣いている息子でしたが、救急車へ乗り込む直前にふと泣き止み、私の目を見つめ「僕、頑張ってくるからね!」とたくましいまなざしを向けてくれました。この時に、私は絶対この子を守ろうと誓ったことを今でもよく覚えています。

大学病院のNICUに転院してからは、面会中には抱っこをさせてもらったり、おむつをかえさせてもらったり、絶対すぐに退院できると希望を持って毎日を過ごしていました。

ただ1日1日が過ぎていくにつれ、ミルクを飲んでもすぐに吐いてしまうこと、起きること無く眠ってばかり、泣かなくなったことなど不安は増えていくばかりでした。

主治医の先生が、寝る間も惜しんで原因を探ってくださる中、私は祈る気持ちでいっぱいでした。

○診断名が出るまで

生後10日目の夜に、夫婦そろって病院に呼ばれ、高アンモニア血症の治療を始めると告げられました。翌日にアンモニアは下がりかけたものの、翌々日にはまた上昇。生後12日目の夕方、有機酸代謝異常症の可能性があると告げられ、新生児透析が行える国立成育医療研究センターへ転院となりました。

生後13日目の夜には透析がはずれ、生後16日目には久しぶりに泣き声を聞くことができました。そして、生後17日目にはタンデムマス・スクリーニングなどの検査結果を踏まえ、有機酸代謝異常症の中のメチルマロン酸血症と診断されました。

生後22日目には一般病棟へ移動したものの、生後1か月には、数値が上昇していることがわ

かり、点滴や輸血で体調が安定するまで1か月近くかかりました。

初めての母親業に加え、病院生活が同時に始まり手探り状態の毎日でしたが、夫や両親、先生方、看護師さん、同じように入院しているお子さんを持つ親御さんに助けを受けつつ、時には励ましあいながら入院生活を乗り切ることができたように思います。

○退院、その後・・・

2回の外泊訓練を行い、生後100日を迎えた日に無事退院することができました。

自宅での生活は当初不安がいっぱいで、不眠不休の毎日でしたが、夫や両親に加え、週に三回来てくださる訪問看護師さんに精神面、体力面共にサポートしてもらい、息子共々おうちの生活を頑張っていて楽しく過ごしています。

生後6か月の時には、初めてひだまりたんぼ（患者会）主催のお茶会に参加させていただき、頑張っているご家族、お兄さんやお姉さんに息子を抱っこしてもらいました。

楽しい時間、そして勇気と希望をたくさん貰い充実した時を過ごすことができました。

退院当初は3時間おき1日8回のミルク（一般ミルク、S23、S22の混合）でしたが、現在（1歳4か月）は4時間おき1日6回のミルクです。夜中、早朝のミルクも頑張っていて経口摂取してくれています。

現在に至るまで、体調不良による入院は二度ありましたが、身長80センチ体重11.7キロと、大きく成長してくれました。

今の悩みは、お菓子を飲むのを嫌がるようになってしまったこと（1歳2か月頃より胃管から注入しています）、離乳食がなかなか進まないこと、知能に遅れがみられることです。

生活基盤を整えるにはまだまだ時間がかかりそうですが、息子が息子らしく成長していけるように、家族みんな力を合わせて頑張っていきたいです。

● 寄稿/患者家族から〜③

感謝の日々を過ごしています

M.Y.



我が家の長女（9歳）、長男（4歳）ともにシトリン欠損症で生まれ、長女は生後8カ月の時に肝臓移植をしています。

娘は、破水してから5日目の緊急帝王切開でやっと無事に産まれた子でした。ミルクをよく吐き、お腹のふくらみが気になりましたが、医師からは問題ないと言われてきました。

生後4カ月の時にそけいヘルニアに気が付き、大学病院への紹介状を書いてもらいました。

大学病院で血液検査をし、即入院。原因不明のまま容態は悪化していきました。目がうつろで表情がなくなり、お腹だけが大きい我が子の手を握って、どんな状態であっても生きてほしいと祈ることしかできませんでした。そして、病名が不明のまま、肝移植が必要であることを告げられました。突然の「移植」という言葉にびっくりしましたが、治癒が目指せるかもと前向きにとらえられました。そして、入院から4カ月、移植手術の2日前に病名が「シトリン欠損症」と判明。手術は予定通りおこなわれ、順調に回復し、退院することができました。

生活が落ち着いてくると、第2子をもうけるかを考え始めました。遺伝確率は4分の1です。大変悩みました。医師や臨床心理士さんに話を聞いてもらい、答えを出すのに4年程かかりました。自分の卵巣嚢腫摘出の手術もありましたが、そのあとすぐに妊娠。出産する病院は産まれてすぐに遺伝子検査をしてもらえるところに決めました。

無事に産声をあげ、採血検査では肝機能やアンモニア数値も異常なし。タンデムマスの検査も陰性だったため、先生から「遺伝子検査はやらなくても良いですね」と告げられました。「病気でない」と診断はされましたが、私は確信がもてなく、もう一度先生と話をし、遺伝子検査をお願いしました。生後1カ月検診では便の色も薄く、肝機能もアンモニア値も高くなって

きていました。娘の件で知識もあったので移植外科の先生にご相談して、採血予定の日を早めにしてもらおうと、そこで血液凝固の数値が悪く、脳出血の可能性もあることが告げられました。そして、同じ日に遺伝子検査の結果も出ました。本当につらい出来事で、娘の時にできた心の傷をもう一度開かれて、さらされているような苦しみでした。それでも冷静でいる自分が嫌でした。その時は娘も一緒に病院にいたのですが何かを察してか、点滴棒を押して抱っこしながら移動する私に、ドアを開けてくれたり、普段は我儘なのに懸命に協力してくれました。

症状が一旦消失すると言われる1年が経ってから、徐々に私の心も落ち着き、パートに出たり、姉弟ともにお世話になった特殊ミルクの応援プロジェクトにも参加させてもらっています。

息子はシトリン欠損症の症状は出ていないものの、この1年間で3回入院していますし、娘は免疫抑制剤を3剤飲んでいて、周りから見たら病気で大変な家族と映るかもしれませんが、アウトドアが好きな、元気な家族でもあります。

病院での定期検査では、ドナーだった私も含めて3人で採血する事もありますが、一緒に検査をできることがちょっと嬉しそうです。

娘の出産から9年。その時から様々な困難がありつつも、様々な方との出会いがありました。病院で初めて出会った方に励ましてもらったことは今でも大切な出来事として心に刻まれていますし、最前線の医療現場で懸命に頑張る先生方をずっとみてきて、いつも勇気をもらっています。また、SNSで知り合った何でも相談できる仲間、家族会の方々とはこれからも一緒に支え合いながら、ちょっと手間がかかる体と仲良くやっていきたいです。そして、子ども達の未来のため、医療環境がより良いものになるように私もできるかぎり努力していき、子どもたちに繋げていきたいです。



学会便り

第44回日本マススクリーニング 学会学術集会（秋田）のご案内

秋田大学大学院小児学講座

教授 高橋 勉



来年の第44回日本マススクリーニング学会学術集会を担当させて頂くことになりました秋田大学小児科学講座の高橋勉です。ご挨拶と学術集会のご紹介をさせていただきます。

来年の学術集会は平成29年8月18日（金）～19日（土）に秋田市で開催いたします。秋田市は「千秋公園（久保田城本丸跡）」の周囲に広がる人口30万の小都市です。その千秋公園に隣接する「にぎわい交流館AU」が学術集会会場となります。内容は特別講演、教育講演、シンポジウム、一般講演を中心に予定しておりますが、有意義な学会になるよう現在鋭意準備中です。皆様のご参加を心よりお待ちしております。

秋田では関連学会である第38回日本先天代謝異常学会が、秋田大学小児科学講座高田五郎教授を会長に平成7年に開催されております。当時、私が事務局を担当したこともあり思い出深い学会です。当時の学会抄録をみると、先天代謝異常症の原因遺伝子の解明が始まった時代であり症例解析の報告が活発にされておりました。現在の日本先天代謝異常学会では治療や治療法開発の発表が中心であり、この分野の20年の進歩を感じます。

その20年の間に、新生児マススクリーニングにもいろいろな出来事がありました。特に数年前にタンデムマスが導入されたことは大きな変化でした。地域の検査体制も大きく変わりました。東北では各6県の自治体がそれぞれ別々に検査体制を持っていました。ところが、タンデムマス導入をきっかけに、秋田県と岩手県、青森県と山形県と宮城県、それぞれの検査体制が一緒になり、東北全体から見ると検査施設が3か所に集約されました。日本マススクリーニング学会ホームページの「平成28年度新生児スクリーニング検査実施施設一覧表」を見ますと、全国でも検査体制の再編が進んでいることが分かります。

東北の夏は祭りが盛んです。秋田でも東北三大夏祭りの一つ「竿灯まつり」、日本一の全国花火競技大会「大曲の花火」など、祭りが目白押しです。幸い、来年の会期中には全国的にもファンの多い「西馬音内盆踊り」（ポスターに採用）が開かれます。秋田市から車で約1時間かかりますが、大人の優美な踊りが佳境に入るのは夜9時頃からです。ぜひ、楽しんで頂きたいと思います。みちのくの夏が皆様をお待ちしております。



編集後記

温暖化の影響でしょうか、つい最近までは秋の気配を感じることができるのかと心配していましたが、急に冷え込むことが多くなり体調を崩される方が多くなったと感じています。皆様、いかがお過ごしでしょうか。

TMS コンサルテーションセンターも、皆様のご協力により、おかげさまで2年半を迎えることが出来ました。

センターへのご相談では、初めて遭遇する症状に戸惑いながらご相談されることも多く、我々も、初期の頃よりは落ち着いて質問の趣旨を整理し、検査データや患児の経過情報を得て、コンサル医師団・技師団につなげていけるように多少なりとも進歩してきているのではないかと感じております。また、2年半の回答の蓄積は、HPに、「よくあるご質問」や「コンサル団回答事例」などで公開し、対応させていただいております。

そして、今年度から、精度管理の方法も実は進化しています。内部精度管理支援が春からスタートして、検査機関の皆様のご協力をいただいているところですが、外部精度管理の方もPT・QC試験検体の作製や測定結果の評価方法などについて、NBS 精度管理合同委員会（委員長：重松陽介 福井大学医学部客員教授）で、委員有志により活発なディスカッションを重ね、着々と実行に移しております。

これからも、委員会活動やコンサル団との連携により、タンデムマス・スクリーニングに関わる様々な課題解決を模索し、質の向上と充実に努めて参りたいと考えています。引き続きご支援を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

次号のタンデムマス通信の発刊は、来春の3月を予定しております。

どうぞお楽しみにしてください。

体調管理が難しいと思いますが、お体をご自愛くださいませ。



タンデムマス通信 Vol.5

発行日 2016年10月31日

発行所 NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会

〒151-0053 東京都渋谷区代々木2-23-1-360

TEL : 03-3376-2551

Mail: TMS-Tokyo@tandem-ms.or.jp

URL : <http://tandem-ms.or.jp>

第44回 日本マスキング学会 学術集会

～こどもたちのすこやかな未来のために～



会場

秋田市にぎわい交流館 A U

会長

高橋 勉

(秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座 教授)



2017年 8/18(金)～19(土)
in Akita

西馬音内の盆踊 (重要無形民俗文化財)

日本三大盆踊りの一つと称され、毎年8月16日から18日に行われる。

演題登録期間 2017年4月3日(月)～5月12日(金)

<大会事務局>

秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座
〒010-8543 秋田県秋田市本道1-1-1 TEL.018-884-6159
e-mail pediatr@med.akita-u.ac.jp

<運営事務局>

株式会社 ライナーハウス
〒010-0001 秋田県秋田市中通1-3-5キャッスルオフィス TEL.018-825-2990
e-mail jsms2017@cna.ne.jp

<http://www.cna.ne.jp/~jsms2017>