TandemMass Screening

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

2017.5 Vol.6

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

あなたも私もみんな遺伝病の保因者

国立成育医療研究センター　研究所長
東北大学名誉教授　　松　原　洋　一

現在の新生児マススクリーニングの対象となっている病気は、ほぼすべて遺伝性疾患です。「遺伝病」と聞くと、特定の家系だけにみられるごく一部の人の病気だと思っていませんか？実はそれはとんでもない間違いです。実際、マススクリーニングでお子さんの病気が見つかったご両親やその血縁者にすでに同じ病気があることはまずありません。ほとんどすべての場合、青天の霹靂のように病気がみつかり、一体どうしてだろう？と驚くことになります。

最近の驚異的な遺伝子解析技術の発達によって、ヒトそれぞれの遺伝子全体（ゲノム）を隅から隅まで調べることができるようになりました。そうやって数十万人以上の多くの人の遺伝子を解析してみると、みんな例外なく数十個以上の遺伝病の原因となる遺伝子異常を持っていることがわかりました。ただ、それらは本来ペア（２組）で持っている遺伝子の片方だけに異常があるため、その遺伝病が表に出てこないだけなのです。たまたま同じ遺伝子の異常を両親から受け継ぐとその遺伝子が原因となる遺伝病を発症するのです。つまり、自分は遺伝病など持っていない健常人だと思っている人は、「たまたま病気を発症していないだけの保因者」にすぎません。これを読んでいるあなたも、そしてこれを書いている私も例外ではありません！

遺伝病の中でも早期発見・早期治療によって病気の発症が予防できたり、命を救うことができる病気がマススクリーニングの対象疾患となっています。わが国では約 20 疾患が対象となっていますが、これ以外にも新生児マススクリーニングが有効な病気があります。そのひとつが先天性免疫不全症です。この病気では細菌やウイルスを体内から排除する免疫機構に異常があるため、重症な感染症を引き起こして命を落とします。また、予防接種の生ワクチンや BCG に対しても抵抗力がないため病気を発症してしまいます。すでに米国やヨーロッパのいくつかの国ではこの免疫不全症のマススクリーニングが実施され、多くのこどもの命が救われています。新たな費用負担などの課題はありますが、わが国でも早急な実施が望まれます。

現在、病因がわかっている遺伝性疾患は 5,000 種類を超えています。それぞれに有効な治療法も続々と開発されてきています。将来のマススクリーニングにはさらに多くの疾患が追加され、救命と発症予防が進んでいくと予測されます。新生児マススクリーニングは、個々人の遺伝情報に基づく疾病発症の予防という先端医療を担っているといえるでしょう。

目　　次

１．巻頭言　あなたも私もみんな遺伝病の保因者・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・1
松原洋一/国立成育医療研究センター 研究所長　東北大学 名誉教授

２．特別寄稿
①今後の新生児マススクリーニングの在り方を考えるために・・・・・・・・・・・・・・4
髙山 啓/厚生労働省　雇用均等・児童家庭局　母子保健課/課長補佐
②タンデムマス・スクリーニングと特殊ミルク事業・・・・・・・・・・・・・・・・・・5
青木菊麿/恩賜財団 母子愛育会 特殊ミルク事務局 研究開発部長

３．外部精度管理：昨年度の実施状況と今後の課題・・・・・・・・・・・・・・・・・・6
但馬 剛/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

４．TMS コンサルテーションセンターからの報告・・・・・・・・・・・・・・・・・・・7
小林弘典/島根大学医学部小児科 助教

５．マススクリーニング 最近の話題
①タンデムマス・スクリーニング対象疾患の治療薬の開発・・・・・・・・・・・・・・8
大浦敏博/仙台市立病院副院長 小児科部長
②先天代謝異常症に対する肝移植の今・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・9
水田耕一/自治医科大学 外科学講座 移植外科学部門 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～３・・・・・・・・・・・・・・・11
小林弘典/島根大学医学部小児科 助教

６．マススクリーニング 現場の状況
熊本での現状と新生児スクリーニングの課題・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・13
田崎隆二/一般財団法人化学及血清療法研究所　臨床検査センター係長

７．各地区の新生児マススクリーニングの状況
①茨城県におけるタンデムマス・スクリーニング・・・・・・・・・・・・・・・・・・15
岩淵 敦/筑波大学小児科 診療講師
②長崎県の新生児マススクリーニングネットワーク・・・・・・・・・・・・・・・・・17
伊達木澄人/長崎大学大学院　医歯薬学総合研究科小児科学 講師

８．治療・食事療法支援の現場から
特殊ミルクの話題・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・18
岡野善行/おかのこどもクリニック 院長

９．患者家族から～
①メチルマロン酸血症未発症の子供と家族・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・19
中井智子
②治療用ミルクと共に歩む人生・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・21
A.M.

☆TOPIX
新生児マススクリーニングと診療報酬（保険診療）体制について 前編・・・・・・16
後編・・・・・・20
高柳正樹/帝京平成大学 健康医療スポーツ学部看護学科 教授

☆編集後記

特別寄稿-①

今後の新生児マススクリーニングの在り方を考えるために

厚生労働省　雇用均等・児童家庭局　母子保健課
課長補佐　　髙　山　　啓

厚生労働省では、平成 27 年に厚生科学審議会地域保健健康増進栄養部会に健康診査等専門委員会[1]（以下、専門委員会という。）を設置し、健康診査等の在り方について検討しています。疾病に関するスクリーニングは専門委員会の議論の対象であり、早期発見・早期介入によって先天性代謝異常の死亡や障害を減少させることを目的に実施されている新生児マススクリーニングの在り方を考える上で参考になると考え紹介します。

健康診査を表す用語には「健診」と「検診」がありますが、必ずしも「health checkup」と「screening」に対応しているわけではありません。専門委員会は、「健診」は「必ずしも疾患自体を確認するものではないが、健康づくりの観点から経時的に値を把握することが望ましい検査群」であり、陰性であっても行動変容につなげるねらいがあるもの、一方で「検診」は「主に疾患自体を確認するための検査群」であり、陰性であれば次の検診まで経過観察を行うものと整理しました。母子保健分野の健康診査では、１歳６ヶ月児と３歳児に対する乳幼児健診は「健診」に、新生児マススクリーニングや新生児聴覚検査は「検診」に相当するでしょう。

専門委員会は、WHOや英国の基準を参考に、我が国の健康診査等の満たすべき要件を整理しました[2]。健康診査の対象疾病は公衆衛生上重要な健康課題であって、その自然史が理解され、発症や重症化を予防するための期間が存在し検出可能な指標があり、科学的知見に基づいた有効な介入方法が存在するものであることが必要です。また、検査は簡便・安全、精度や有効性が明らかで適切なカットオフの基準があり、公衆に受け入れられるものであって、治療・介入は対象者選定や方法について科学的知見に基づく政策的合意があり、実施可能な体制が整備されているものであるべきです。さらに、検査の有効性の評価だけでなく、治療・介入を含めた健康診査システム全体を通じて、有効性・安全性・効率性や目的の達成度などを評価することが重要です。

健康診査の在り方は、対象疾病の有病率などの疫学的状況や医療体制の整備状況など、各国の状況にあわせて検討する必要があり、健康診査等の満たすべき要件を考えるにあたっては、個人の健康増進や疾病予防に関する科学的知見及び実施主体や国から見た事業としての実施目的を踏まえる必要があります。今後の新生児マススクリーニングの在り方を検討する際には、これまでの目標の達成状況や、システム全体での有効性・安全性・効率性などについて科学的評価を行った上で、現在の課題を整理することが求められています。

文献：

1. 厚生労働省：厚生科学審議会地域保健健康増進栄養部会健康診査等専門委員会. http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei.html?tid=311909
2. 厚生労働省：厚生科学審議会地域保健健康増進栄養部会健康診査等専門委員会　第２回健康診査等専門委員会　資料３. http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000113683.html

特別寄稿-②

タンデムマス・スクリーニングと特殊ミルク事業

恩賜財団 母子愛育会 特殊ミルク事務局
研究開発部長　　青　木　菊　麿

わが国で先天性代謝異常などに基づく心身障害の発症を予防する目的で 1977 年に開始された新生児マス・スクリーニングは、これまで 40 年の歴史を歩んできました。スクリーニング当初に発見された患者さんは既に社会人として立派に生活し、社会で活躍されています。スクリーニングで早期発見されて、特殊ミルクによる食事療法を続けてきたことの成果です。治療に必要な特殊ミルクを安定的に供給する事業は、当時の厚生省児童家庭局母子衛生課のご指導で 1980 年に発足し、母子愛育会に特殊ミルク事務局を置いて、現在も継続しています。私も事務局に所属して、継続して特殊ミルクの安定供給に携わってきました。

1977 年に開始された新生児マス・スクリーニングは、いわゆるガスリー法を採用しており、これによって発見されてくる先天性代謝異常症は、アミノ酸代謝異常症であるフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症の 3 疾患と、糖質代謝異常症であるガラクトース血症を加えての 4 疾患であり、いずれも特殊ミルクによる生涯に及ぶ治療が必要になります。特殊ミルク事業はこれらの疾患に必要な特殊ミルクを中心に、その他の疾患の治療に必要な特殊ミルクも含めて安定供給の事業を続けてきました。

2014 年になって、新生児マス・スクリーニングは新しいタンデムマス法に変更され、発見されてくる疾患は 20 種類前後にまで増加しました。その内容はアミノ酸代謝異常症も含めて、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症にまで及んでいます。特殊ミルク事務局には、スクリーニングで発見された患者さんの治療に必要な特殊ミルクの供給申請書が、全国の小児科医から送られてきます。タンデムマスによるスクリーニングが開始されるようになってからは、これまでになかった新たな病名が加わってきました。いずれもタンデムマスによって発見された疾患で、特殊ミルク事務局にいながらにしてタンデムマスの着実な成果と普及を感じることができます。

新たに発見されてくる病気の長期予後や治療経験についてはまだ十分とは言えませんが、特殊ミルク事務局が毎年 1 回発刊している「特殊ミルク情報」誌は、全国の小児科医によるこれらの疾患の診断に至るまでの経過や治療経験などの報告を特集しており、新しい病気の治療などに役立っていると評価されています。

特殊ミルクの安定供給を通じて、タンデムマスによるスクリーニングが本来の目的を達成されて、発見された患者さんが早期治療により健全育成されていくことを願っています。

外部精度管理：昨年度の実施状況と今後の課題

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

○平成 28 年度外部精度管理試験実施状況

平成 27 年度に引き続き、
　技能試験（Proficiency Test; PT）３回
　精度試験（Quality Control; QC）１回
を実施しました。

第１回 PT 試験：
　5 月 16 日　37 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ました。

第２回 PT 試験：
　7 月 25 日　37 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ました。

第３回 PT 試験：
　1 月 16 日　37 施設へ試験検体を発送
　１施設・１項目（C5-OH）について、
　陽性検体が「正常」と判定されていました。

QC 試験
　11 月 28 日　37 施設へ試験検体を発送
　主たる評価ポイントを、各指標のカットオフ上方域の濃度に設定した検体での「測定値のばらつき（%CV）」として、検討を行いました。その結果 11 施設について、１項目ないし複数項目に関する改善の必要を指摘しました。個々の施設の指摘項目は様々でありましたが、すべての施設を通じた傾向としては、C5-DC, C16-OH, C18-OH などの項目で、ばらつきが大きくなる傾向が見受けられました。

○外部精度管理の今後について

　タンデムマス機器による微量分析をチェックする QC 試験が導入されて３年が経過しました。各検査機関には現在、1 日２回測定×10 日間という形式で測定をお願いしていますが、この方法で評価できるのは主に日間変動です。今後の目標として、日内変動も同時に評価できるよう、1 日５回測定×5 日間などへの変更が議論されてきました。本格的な変更は QC サーバーに対する作業を必要とするため、同じく計 20 回の測定を１日で行って、エクセル形式などでのデータ提出を受けて日内変動を評価する、試験的な取り組みを検討しています。

　同じく QC 試験の評価方法として、測定した「濃度」だけではなく、濃度計算のベースとなる「信号強度」のデータを一緒に集めて評価する、という方法も以前から議論が続いています。タンデムマスによる測定では、実際の生体試料中の指標物質と、添加した内部標準試薬中の指標物質との比から計算された値が「濃度」となるため、機器のコンディションが悪化して、指標物質の検出感度が低下していても、濃度の計算値には反映されにくいという問題があります。%CV のチェックも、感度不良の測定となっていないかを評価する方法のひとつでありますが、より直接的な方法として、信号強度データを加えた QC 試験を実現したいと考えています。

　以上、QC 試験方法のブラッシュアップを中心に論じましたが、試験によって浮かび上がった課題を指摘するのは、その改善作業を通じて、日々のマススクリーニング検査の品質を高めてもらうためであることは言うまでもありません。各検査施設内で担当技術者が頻繁に異動したり、あるいは自治体が検査業務の委託先の変更を繰り返したりする状況では、外部精度管理の意義は大幅に損なわれることになります。良質なマススクリーニング検査の安定的な提供には、技術者の習熟が何より重要であり、事業を管理される立場の方々には、十全の配慮をお願い致します。

TMS コンサルテーションセンターからの報告

島根大学医学部小児科
助教　　小　林　弘　典

○センター問い合わせ件数の報告

全国でタンデムマス・スクリーニングが開始されるようになってから、ほぼ 3 年が経ちます。スクリーニング対象の先天代謝異常疾患が希少疾患であるため、全国の主治医や検査施設と、知見の豊富な研究者や検査技師との橋渡しをするために 2014 年 4 月から稼働を始めた TMS コンサルテーションセンター（以下、コンサルセンター）は、今年の 3 月末で丸 3 年が経過しました。

3 年間での問合せ件数の累積は 312 件、昨年度 1 年間だけの問合せは、丁度 100 件となりました。

○コンサル医師団・技師団

コンサルセンターへの問合せのカテゴリー別、質問者別の集計数は、表 1 の通りです。

センターに寄せられる質問は多岐にわたりますが、コンサル医師団・技師団からのアドバイスを必要とするセンシティブな質問の場合は、メーリングリストを使って昼夜を問わずディスカッションを重ね、最終回答を取りまとめます。概ね 2～5 日でご返答するようにしていますが、時には 2 週間ぐらいディスカッションが続くようなときもあります。

逆に、至急の対応が必要な場合は、コンサル医師と質問者のドクターとで、直接電話でやり取りをしていただくときもあります。

コンサルセンターは、コンサル医師団・技師団の熱意と強い責任感によって運営され、多くの子ども達の為にお役に立っている存在であると考えています。

○対象範囲の拡大

2017 年度より、コンサルセンターの対応範囲は、タンデムマス検査項目（1 次疾患と 2 次疾患を含む）のほかにガラクトース血症も追加されることとなりました。

これまでも、ガラクトース血症の問合せにも実は対応していたのですが、今後は正式に対応範囲であることを、Web サイトにも掲載しています。

このような変更も、コンサル医師団・技師団全員参加の会合で、ディスカッションされて決定されています。

また、コンサルセンターのサイトには「コンサル医師団・技師団のからのアドバイス事例」というコーナーがあり、少しずつ更新をしています。検索窓も今年度から設置していますので、ぜひ参考にしていただきたいと思います。

カテゴリー	件数
小児科医師等医療機関（含法医学医師等）	58
産婦人科医師等（含助産師）	3
医療機関事務局等	16
検査機関	4
地方公共団体	19
計	100

ジャンル	件数
数値データについて	2
検査・検査基準について	22
精密検査の相談・依頼	16
診断・治療方針	27
検体採取法に関して	2
再採血・再検査	3
検体輸送	1
検査費用	13
検体保存	1
その他	13
計	100

【表1　コンサルセンター問合せ件数（H28年4～H29年3月）】

マススクリーニング　最近の話題 ①
タンデムマス・スクリーニング対象疾患の治療薬の開発

仙台市立病院副院長
小児科部長　大　浦　敏　博

私が大学病院で働き始めた 30 年前には先天代謝異常症の治療薬はほとんど無く、フェニルケトン尿症などに対する食事療法が唯一の治療法でした。その後、欧米で様々な薬が開発・承認されてきましたが、日本では未承認のため使用できないというドラッグ・ラグの問題が生じました。この問題の解決に向けて 2010 年に「医療上必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」が設置され、未承認薬・適応外薬の開発が急速に促進されることになりました。本稿では最近 10 年余りの間に承認もしくは適応拡大がなされたタンデムマス・スクリーニング（TMS）対象疾患の治療薬を紹介します。

- レボカルニチン（エルカルチン®FF 内用液、錠、静注）

カルニチンは体内で長鎖脂肪酸からエネルギーを産生するのに必要です。全身性カルニチン欠乏症や有機酸血症（プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症など）でみられる二次性カルニチン欠乏症の治療に用いられます。

- サプロプテリン塩酸塩（ビオプテン®顆粒）

テトラヒドロビオプテリン（BH4）製剤で、フェニルアラニン水酸化酵素の補酵素として働きます。BH4 欠乏症の治療薬として開発されましたが、一部のフェニルケトン尿症の患者様に投与すると血中フェニルアラニンが低下することが明らかとなり、適応が拡大されました。

- アルギニン製剤（アルギ U 配合顆粒®、アルギ U 点滴静注®）

尿素回路の活性を高め、アンモニアを下げる効果があります。尿素回路異常症の中でも、特にシトルリン血症 1 型、アルギニノコハク酸尿症の治療に有効です。

- フェニル酪酸ナトリウム（ブフェニール®錠、顆粒）

尿素回路異常症に伴う高アンモニア血症の治療に用います。

- ベタイン（サイスタダン®原末）

ホモシスチン尿症の患者様の体内に蓄積する有害なホモシスチンを低下させる作用があります。食事療法と併用して用います。

- ニチシノン（オーファデイン®カプセル）

高チロシン血症 I 型の治療薬です。我が国では稀な代謝異常症で、TMS では 2 次対象疾患になっています。

- カルグルミン酸製剤（カーバグル®分散錠）

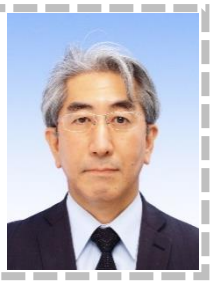
尿素回路の一番初めの酵素を活性化し、アンモニアを低下させる作用があります。N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症の治療薬として開発されましたが、イソ吉草酸血症、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症に伴う高アンモニア血症にも有効であることが分かり、適応拡大されました。

近年多くの治療薬が国内でも開発されるようになり、我が国のドラッグ・ラグは徐々に改善されてきました。ドラッグ・ラグの更なる解消に向けて、新薬の開発にあたっては複数の国で同時に行う国際共同治験に積極的に取り組むことが重要であると考えます。

マススクリーニング　最近の話題 ②

先天代謝異常症に対する肝移植の今

自治医科大学 外科学講座 移植外科学部門
教授　　水　田　耕　一



○はじめに

日本での生体肝移植の開始から 30 年近くが経過しました。先天代謝異常症への肝移植治療も症例数が増え、新しい時代を迎えつつあります。本稿では、先天代謝異常症に対する肝移植の最近の話題について触れたいと思います。

○肝移植の疾患と成績

2015 年 12 月までに、日本では、18 歳未満の小児先天代謝異常症における生体肝移植が 269 例に実施されています。これは小児生体肝移植全体（2,795 例）の約 10%に相当します。疾患別では、銅の代謝異常であるウィルソン病が最多ですが、近年、亜鉛製剤など内科的治療の普及により移植症例数は減少傾向にあります。逆に増加してきているのは、OTC 欠損症、CPS1 欠損症、シトルリン血症などの尿素サイクル異常症と、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、メープルシロップ尿症などの有機酸代謝異常症です。OTC 欠損症と CPS1 欠損症以外は、タンデムマス・スクリーニングで発見される疾患です。

先天代謝異常症における肝移植には、欠損酵素を補充する目的で行われる場合（尿素サイクル異常症、有機酸代謝異常症など）と、肝不全や肝腫瘍の治療目的に行われる場合（ウィルソン病、糖原病など）があります。更に、肝移植のみで代謝が是正される疾患（尿素サイクル異常症、ウィルソン病など）と、肝移植のみでは代謝が完全には是正されない疾患（有機酸代謝異常症、糖原病など）にも分けられます。後者の場合、肝移植後も内服薬の継続が必要ですが、肝移植後は代謝不全の減少など明らかな QOL の改善が得られますので、肝移植による恩恵は大変大きいです。

先天代謝異常症における肝移植後の生存率は極めて良好で、特に尿症サイクル異常症の 1 年生存率は OTC 欠損症 97%（n=63）、シトルリン血症 96%（n=15）、CPS1 欠損症 94%（n=18）と、小児肝移植疾患の生存率トップ 3 を占めています。有機酸代謝異常症のプロピオン酸血症とメチルマロン酸血症の 1 年生存率もそれぞれ 90%（n=10）、85%（n=27）と良好ですが、併存する腎障害が進行することがあるため、肝移植後の免疫抑制薬の使い方などに注意が必要です。

○肝移植の適応（レシピエント・ドナー）

急性肝不全や肝硬変への肝移植と比べ、先天代謝異常症における肝移植の適応決定は容易ではなく、患児の代謝不全の頻度や程度、服薬コンプライアンスを含む内科的治療の有効性、現在の QOL、血液検査異常の推移などから、総合的に判断する必要があります。厚労省の難治性疾患克服事業の研究班で作成された「肝移植のためのスコアリング」を元に、2014 年に「先天代謝異常症に対する肝移植ガイドライン」が作成されました。現在、日本肝移植研究会の HP からダウンロードできますので、興味がある方はご覧ください。大きな考え方としては、新生児期に代謝不全が発症し集中治療を必要とする場合は、将来的に肝移植の適応となる可能性が高く、新生児期は無症状でタンデムマス・スクリーニングの軽度異常値で発見される場合は、内科的治療で管理できることが多いです。

また生体肝移植が中心の日本においては、小児肝移植のドナーは、ほとんどが両親のどちらかになります。先天代謝異常症の両親（ヘテロ保因者）がドナーの場合、原因酵素の活性は軽度低下していますが、レシピエントの予後や QOL の改善には影響がなく問題はありません。しかし唯一、OTC 欠損症の母親（ヘテロ保因者）の場合は、術後にドナーやレシピエントに高アンモニア血症の報告があるため、ドナーになるのは避けた方が望ましいです。

○脳死肝移植の新たな道

日本での脳死肝移植は、2010 年の改正臓器移植法の施行から徐々に増加していますが、その数は欧米やアジア諸国に比べると極めて少なく年間 50～60 件に留まっています。特に小児の脳死下臓器提供は年間１～3 件程です。

このような状況下で、わが国の肝移植事情に合った新しい基準を作成すべく 2016 年から脳死肝移植の適応基準と選択基準の見直しが行われました。その中で、私たち小児肝移植医の意見が認められ、代謝不全が制御できない尿素サイクル異常症と有機酸代謝異常症は、医学的緊急度が最優先のⅠ群にランクアップされることになりました。更に、18 歳未満の小児脳死ドナーの臓器は、18 歳未満の小児レシピエントへ優先的に配分されることも決定しました。現在、実施に向けての準備作業中で、新基準の運用開始は 2018 年以降になりますが、重症な先天代謝異常症のお子さんに脳死肝移植の道が大きく開けたのは間違いありません。

○メープルシロップ尿症とドミノ肝移植

最後に新しい話題として、メープルシロップ尿症（MSUD）の肝臓を用いたドミノ肝移植についてお話します。

分枝鎖アミノ酸 BCAA（バリン、ロイシン、イソロイシン）の先天代謝異常症（常染色体劣性遺伝）である MSUD は、新生児期に発症し、けいれん、意識障害から昏睡にいたり、治療が遅れると死亡や重篤な脳障害をきたす疾患です。MSUD の患者に肝移植が行われると、移植後はロイシン摂取量が移植前の 10 倍に増加しても血中ロイシン値は上昇せず、代謝不全の消失や中枢神経障害の抑制が期待できると報告されています。

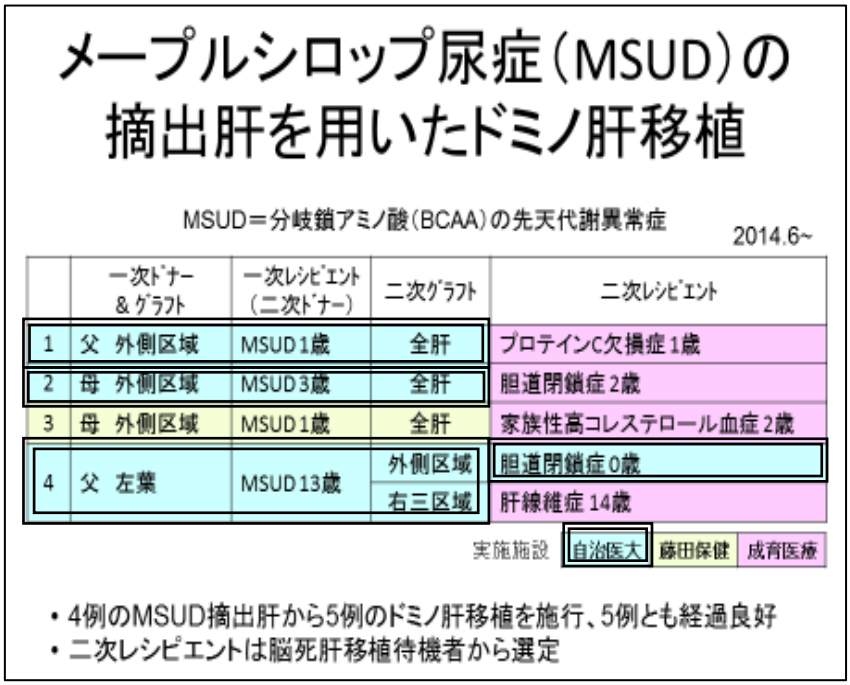
ドミノ肝移植とは、健康な人の肝臓の一部を病気の人（一次レシピエント）に移植し、そこで取り出された肝臓を、より重い病気の人（二次レシピエント）に移植するものです。移植が連続して行われるので、ドミノ肝移植と呼ばれます。1995 年にポルトガルで始まり（脳死）、日本では 1999 年に成人の代謝異常症である家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）の患者から摘出された肝臓で行われました（生体）。

MSUD の患者から摘出された肝臓を用いたドミノ肝移植は 2008 年より米国を中心に行われています（世界で約 20 例）。MSUD の生体ドミノ肝移植は2014年にブラジルで開始され、同年、日本でも始まりました。

MSUD で問題となる BCAA の代謝は、主に筋肉などで行われるため、MSUD の肝臓をもらっても二次レシピエントに MSUD が発症することはありません。疾患の再発が報告されている成人の FAP とは異なり、ドミノ肝移植に最も適した肝臓と言えます。日本ではこれまで、4 人の MSUD の方から摘出された肝臓を用いてドミノ肝移植が行われ、5 人の末期肝障害のお子さんの命が救われました（下図）。

小児生体ドミノ肝移植では、血管の切離ラインなどに制限があるため、通常の生体肝移植に比べ技術的には難しいですが、実施する二施設による術前からの綿密な連携と、世界的な成績を誇る日本の生体肝移植技術があれば克服することができます。そして小児ドミノ肝移植の成功に一番大切なことは、わが子の肝移植を前に不安でいっぱいの中、肝臓の提供をご決断して頂いた MSUD のご両親の優しい想いであることは言うまでもありません。

小児脳死ドナーの少ない日本において、二人のお子さんを同時に救うことができる MSUD によるドミノ肝移植は、新しい治療法の一つになるでしょう。



マススクリーニング　最近の話題 ③

患者フォローアップ体制を整備することの重要性～３

島根大学医学部小児科
助教　　小　林　弘　典

前回予告させていただいたとおり、今回は個人情報保護条例と患者フォローアップ体制の関係性について触れてみようと思います。その前に年度が変わりましたので、2016 年度に話題にさせていただいた点を少しだけ整理したいと思います。

初回は、新生児マススクリーニング（NBS）の目的から考えても、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確認し、また必要があれば改善するためにも、患者フォローアップ体制が必要不可欠であるにも関わらず現状はほとんどそれが出来ていないことを述べさせていただきました。2 回目は 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）の成果から、これまで誰もがよりどころにしていた NBS に関する疫学データ（自治体からの回答をもとに集計された疫学データ）が必ずしも正確な結果を反映出来ていない事も明らかになってきたという事を述べさせていただきました。

○個人情報保護条例と患者フォローアップ体制

前述の山口班では一旦自治体から、NBS 陽性者のうち個人名をのぞき、最低限担当の主治医の先生であれば個人を識別できる生年月日や性別などの情報をいただき、研究班には個人名などの情報を一切保有しないシステムで患者登録を行い、追跡調査を実施しました。その中で、この「個人情報保護条例」が私達の想像よりもずっと患者コホート体制の構築にとっては大きな問題であることが分かってきました。

個人情報保護条例とは、各自治体が保有する個人情報を適正に取り扱うためのルールなどを記載したものであり、平成 17 年 4 月から全面施行された個人情報保護法が謳う個人情報に関する基本方針の上に立脚している条例ともいえます。これは現代社会における急激な情報化の進展によって、個人の情報が本人の知らないところで拡がり、個人の権利利益が侵害される危険性が高まったことが要因となって出来たものです。

さて、前述の方法で患者フォローアップ体制をつくろうと考えたとき、どこが問題になったのでしょうか？実は、自治体から患者さんに関する情報をいただく際に、自治体によっては「個人情報保護条例に抵触するため回答出来ない」と回答がある事例が増えてきました。初回調査では 87%の自治体から回答を得ることが出来ましたが、3 回目の調査では 54%の自治体からしか情報提供を得ることが出来ませんでした。

今年３月に開催された出雲大社奉納コンサートで、患者会の皆さんと募金活動を行いました。

一方、いただいた情報を元に主治医を介した患者登録・追跡ではほぼ 100%の回収率でした。興味深いのは、同じような内容であると思われる個人情報に関する条例であっても、自治体毎に少しずつ解釈が異なることでした。今回の研究で提供をお願いしたような、病院関係者以外は個人の特定が困難な情報については、それらの情報が持ちうるリスクと、情報提供によって患者および社会の利益になる部分、大きさなどを勘案いただいた結果であると理解しています。

○個人情報について再考の時？

3 年間の研究班の成果からは、患者追跡によって得られた結果は、社会にとっても患者さんおよびそのご家族にとっても、かけがえのない有用な情報である事は間違いないと確信出来るものでした。一方でこのままでは約半数の自治体で何が起こっているかを把握出来ず、場合によっては患者さんや家族が有用な情報から孤立してしまう可能性もあります。個人を守るために整備された法令によって逆に困ってしまうのも不思議な気もしますが、全てが善意の集団であるとも限らないので、自治体の立場としては仕方ないのでしょう。

一方、個人情報に関する社会全体の考え方は近年大きく変化しました。Facebook などの実名を公表する SNS などが大流行したことからも分かる通り、オープンにする事における個人の利益にも注目が集まるようになっていると感じます。実は個人情報保護法もインターネットの発展や情報のグローバル化を受けて最近になって改正されましたが、私的な印象ですが改正によっていわゆるビッグデータなどを取り扱い易くはなっているものの、タンデムマス・スクリーニングで発見されるような、社会全体からみると極めて稀少な存在である個人をどの様に守りながら個人の利益につなげていくかについては、守る事に意識が偏っているようにも感じます。

皆様もご存じのとおり、全国がん登録事業では、個人情報には最大限配慮されつつも、社会全体の解決すべき問題としてがん死亡者数を減らすために、同意の有無は問わずに患者情報を蓄積しています。がん登録は法律で規定されているという意見もありますが、一人の医師・市民としても、社会全体の命題を解決するための施策としてはとても心強いシステムだと感じています。そして NBS で発見された子ども達が生涯を通じて安心して生きていく事が出来る、というのも同様に大切な社会的命題であると思います。（あえて申し上げますが）このような社会の中ではマイノリティーともいえる方々に優しい光を当てる社会であって欲しいと願ってやみません。

急速に変化する現代において、数年後にはこの様な方々に対する考え方も変化していく可能性がありますが、まずは私達ひとりひとりも、この問題について考えてみる事が大切ではないでしょうか。

マススクリーニング　現場の状況

熊本での現状と新生児スクリーニングの課題

一般財団法人化学及血清療法研究所　臨床検査センター
係長　田 崎 隆 二（日本マススクリーニング学会・技術系理事）

○はじめに

九州地区では長崎、大分、熊本、宮崎、鹿児島、沖縄の 6 個所で新生児マススクリーニング（NBS）を実施しています。弊所では 1977 年 10 月の NBS 正式開始時点で複数の行政（福岡県、長崎県、熊本県、宮崎県）から委託を受け NBS を開始しました。現在も委託自治体の変更はあったものの、開始時点と同様に複数自治体（福岡県、佐賀県、熊本県；3 県 6 自治体）から委託を受けています。ここ数年間の検査状況を表 1 にまとめましたが検査数（出生数）の減少が続いています。

今回は紙面の関係もあり、一部の取り組みについて報告致します。

○実施主体（各自治体）との連携

NBS は国内 67 の自治体が実施主体となり行っている事業ですので、基本的にその実施体制はほぼ同じように作られています。この実施体制では、自治体、産科医療機関、精査医療機関（大学病院等）、それに検査機関の 4 者が NBS 事業の player になるのですが、これまで 4 者が定期的に集まり、NBS の実施状況や問題点等々について協議する場（一般的に連絡協議会と呼ばれている）はありませんでした。しかし、2013 年度からはタンデムマス検査が新たに追加されたことで福岡地区で初めて、大規模な会議が開催されました。名称こそ違いますが、先の 4 者以外に医師会、産婦人科医会、小児科医会の先生方も加わり、短時間ですが有意義な NBS 事業に関しての討議が行われました。また、この会議以外にも毎年 1 回、6 自治体と検査機関との 2 者間合同会議が開催されています。

福岡地区以外は連絡協議会と呼ばれる全体会議は企画されていないため、この自治体との 2 者間合同会議は非常に重要な位置づけになっており、NBS 検査の現状報告と各種問題点、産科医療機関からのクレームや要望等々について報告と討議が行われます。

表.1　精密検査の必要ありとして報告した人数（年度毎）　※確定者数ではありません

年度	PKU	MSUD	HCY	GAL	CH	CAH	TM	合計	検査数
2016年度	2	0	2	15	164	31	19	233	68,485
2015年度	0	1	2	11	159	32	27	232	71,347
2014年度	1	0	2	19	189	61	24	296	71,855
2013年度	1	1	2	20	163	63	35	285	72,450
合計	4	2	8	65	675	187	105	1046	284,137
陽性率（%）	0.0014	0.0007	0.0028	0.023	0.238	0.066	0.037	0.368	

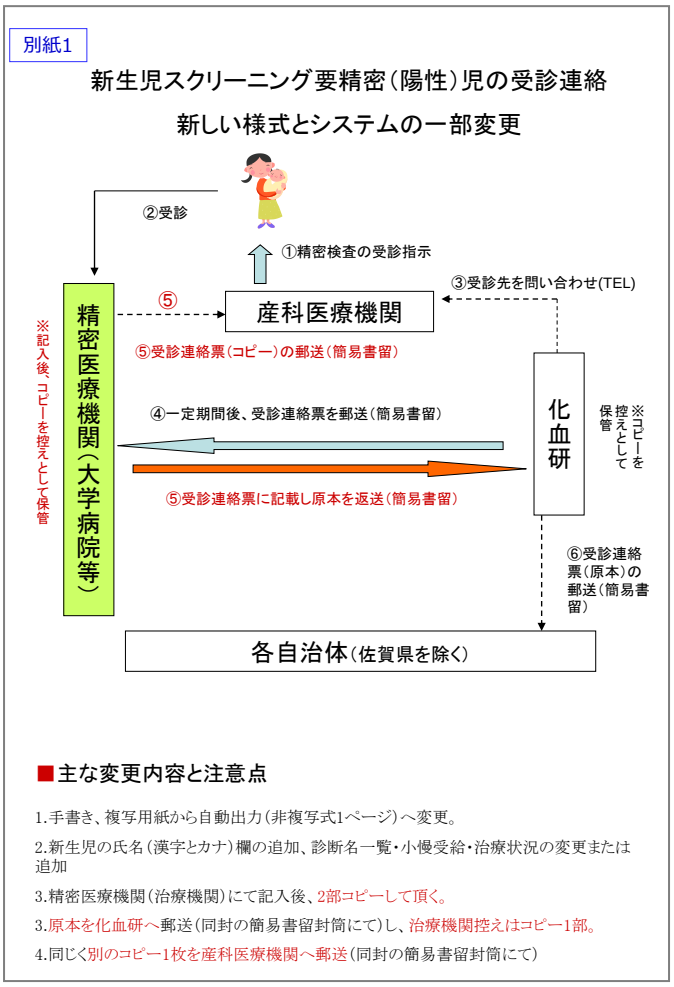
PKU：フェニルケトン尿症、MSUD:メープルシロップ尿症、HCY：ホモシスチン尿症
GAL：ガラクトース血症、CH：先天性甲状腺機能低下症、CAH：先天性副腎過形成症
TM：有機酸・脂肪酸・アミノ酸代謝異常症

今回は上記の会議で決定された重要な取り組みについて以下に紹介致します。

1. 受診連絡システムの立ち上げ

NBS で要精密と判定した方については、行政と産科医療機関に電話と FAX 及び郵送で報告し、当該児が確実に速やかに精査医療機関を受診する流れになっています。しかし、過去に要精密判定となった新生児が精査医療機関を受診

しなかった例があることが分かり、新たな追加対策を取ることとしました。システムは別紙 1 のとおりですが、この取り組みは 2011 年(H.23) 12 月から行政の承諾を得て実施しています。また、弊所の労務負荷の低減と連絡ミス防止のために、調査用紙や依頼文書、システムの流れ図等も全て自動出力できるように専用コンピュターシステムのプログラム改良も行い運用しています。

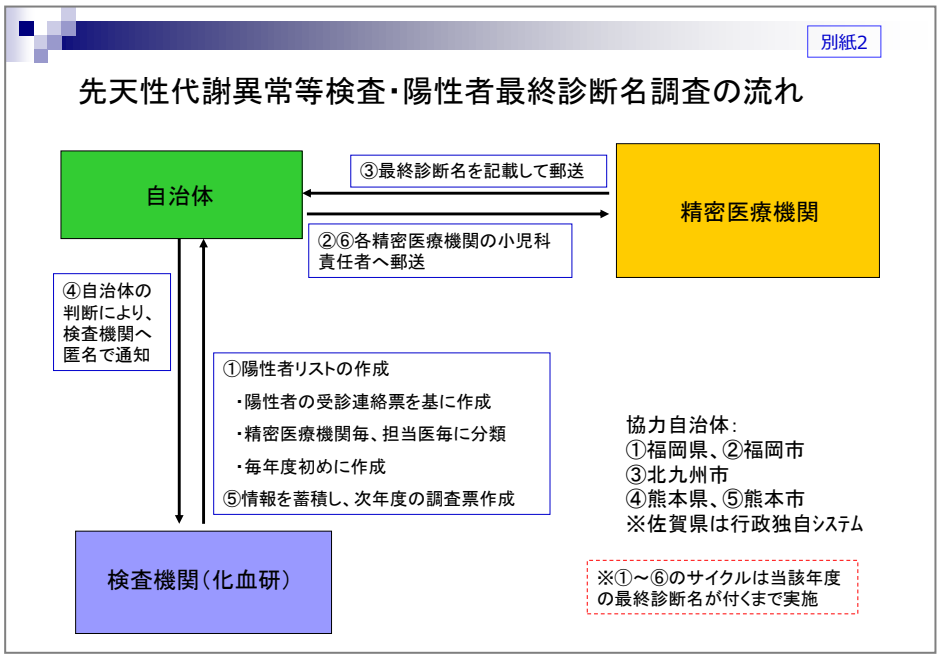


2. 要精密者の最終診断名調査

NBS で要精密と判定された児は、精査医療機関を受診し、診断と治療が行われることになります。NBS の事業評価の一つとして、要精密と判断された児が本当に NBS 対象疾患であったのかどうか？検査機関としても、ここを明確に把握し、検査精度の向上に反映させる必要があります。この件については 2010 年 (H.22) に行われた 2 者間合同会議で弊所から提案し、福岡県（全域）、熊本県（全域）では 2013 年度実施分から正式に調査が開始されました。調査体制（流れ）は別紙 2 のとおりです。更に、初回調査実施後から 3 年程度経過した時点で追加調査を行うことも決められ、先天性甲状腺機能低下症など最終診断名が検査機関でも把握できるようになりました。

○終わりに

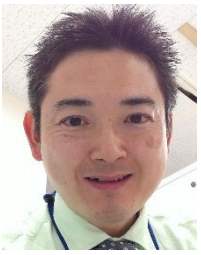
1977 年から開始された本スクリーニングも今年 10 月で丸 40 年となりますが、まだまだ満足できる NBS 体制ができたとはいえないようです。関係者全員の絶え間ない努力がこれからも必要だと考えます。



各地区の新生児マススクリーニングの状況-①

茨城県におけるタンデムマス・スクリーニング

筑波大学小児科
診療講師　岩　淵　　敦



○県内の人口・病院分布

茨城県の特色は広大な関東平野に人口が分散していることです。県全体の人口は296万人と、100 万都市を有する県に並ぶ規模であるにもかかわらず、最多人口を持つ水戸市でも 27 万人であり、一極集中の対極と言えます。こうした人口背景の下では、県内各地に中規模病院が散在し、医師も分散する構図に陥りがちですが、現状では人口 100 万人につき 1 か所の小児拠点病院を整備（茨城県立こども病院・筑波大学・土浦協同病院）しています。先天代謝をはじめとする希少疾患の診療では、それぞれの拠点の診療能力向上が患者さんの QOL 向上に寄与するとの信念の下、拠点施設の医療従事者は日々研鑽に励んでいます。

○検査体制

タンデムマス導入以前から新生児スクリーニングを実施していた枠組みを応用しています。検査施設の技師は導入に当たって、全国各地の施設を見学し、念入りに準備をしてくれました。スクリーニング陽性時の対応では、検査施設の技師と筑波大学小児代謝内分泌分野の担当医師が即座に情報を共有します。対応の決定に当たっては、担当医師と出生機関の産科・新生児科医師との間で直接電話・メールで情報のやり取りをするなどの方法も行われます。医師の少ない地域であり周産期医療に関わるメンバーはほぼ顔見知りであるという、地方県の利点を活かした方式かもしれません。

タンデムマスで新たに診断可能になった疾患についての高度な知見を要する場面では、各疾患の診療経験豊富な専門施設へのコンサルテーションを行っています。

このようにして、全国各地の専門施設と患者さんとの間を上手につなげるのが、筑波大学の代表者である私たちと県内各地の拠点医師やかかりつけ医が共有する目標です。

○診断実績

2015 年度では全件出生が 2.3 万、うち 119 件がタンデムマス疾患を疑われて再検査、7 件が精密検査となり、3 例が診断されました。添付する図表が、2013 年以降に診断された例です。いずれの疾患も診断に当たっては国内各施設の専門の先生方のご協力の下に行っております。改めて御礼を申し上げますと共に、今後も引き続き御指導をお願い申し上げます。

○診断後の治療

診断はゴールではなくスタートですので、各地域の中核施設とかかりつけ医の協力を基盤に、保健センターなど行政の協力を得ながら行っています。ここでも全国各地の専門施設へのコンサルテーションが行われます。

課題としては、タンデムマス疾患が希少疾患であり、地域のかかりつけ医師には馴染みが少

診断疾患と診断年

疾患群	疾患	診断年
アミノ酸代謝異常	フェニルケトン尿症	2014 年
	ホモシスチン尿症	2014 年
	シトルリン血症	2014 年
有機酸代謝異常	プロピオン酸血症	2014 年 2015 年
	グルタル酸血症 1 型	2015 年
脂肪酸代謝異常	MCAD 欠損症	2014 年 2016 年
	VLCAD 欠損症	2015 年

ないことでした。これを解決するために、年に3度行われる県内の小児科学会（地方会）の場で新規症例の診断治療方法を報告し、教育講演として県内での診断実績を振り返り初期対応を学習するなどしてきました。こうした周知の取り組みが功を奏し、最近ではほとんどの小児科医師からタンデムマス疾患に対する苦手意識は取り除かれ、診断治療に協力して下さっています。

☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆ **TOPIX 前編** ☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆

新生児マススクリーニングと診療報酬（保険診療）体制について

新生児マススクリーニングを運用していくうえでしばしば議論になることの一つに、スクリーニング後の精密検査時の各種検査の費用はだれが負担するのかというものがあります。診断が確定したのちの治療管理時の各種検査の費用の負担も同様な問題を含んでいます。

行われる検査が保険診療として認められているものは、もちろん保険請求できることは言うまでもありません。問題の保険請求が認められていない検査はだれの負担になるのかは明確ではありません。また保険にて認められている検査であってもいろいろな制約がついていることも多く、新生児マススクリーニングに携わる者は保険診療体制についても十分な知識を持つことが必要です。

今回は新生児スクリーニングに関連する諸検査の保険診療上の注意点を述べることで皆様の診療または受診のお役に立てればと思います。

今回は主に先天性代謝異常症に関することを述べることとし、内分泌疾患に関しては多くは述べません。

1. 血糖、血液ガス分析、アンモニアなどの基本的検査：もちろん保険収載されています。
2. 血中・尿中アミノ酸分析：保険収載されています。
3. 尿中有機酸分析：「代謝異常検査」で請求できるが、検査実施施設に制限がついています。
4. 血中アシルカルニチンプロフィール分析：「代謝異常検査」で請求できるが、検査実施施設に制限がついています。
5. 酵素サイクリング法による血中・尿中カルニチン２分画測定：保険収載されていません。
6. 酵素活性測定：「遺伝学検査」で請求できる。検査提出施設、検査実施施設ともに制限がついています。
7. 遺伝子検査：「遺伝学検査」で請求できる。新生児スクリーニングの対象疾患はすべて保険収載されている。検査提出施設、検査実施施設ともに制限がついています。
8. タンデムマスによる線維芽細胞などの脂肪酸代謝能の検討：保険収載されていません。

保険点数とは：病院はこれらの検査を行ったときに、この保険点数に１０円をかけたものが収入になります。支払いをどこがするかは加入している健康保険の種類により異なります。さらに指定難病、小児慢性特定疾患、乳幼児医療助成制度などの補助により異なることになります。 （20 ページに続く）

☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆

各地区の新生児マススクリーニングの状況-②

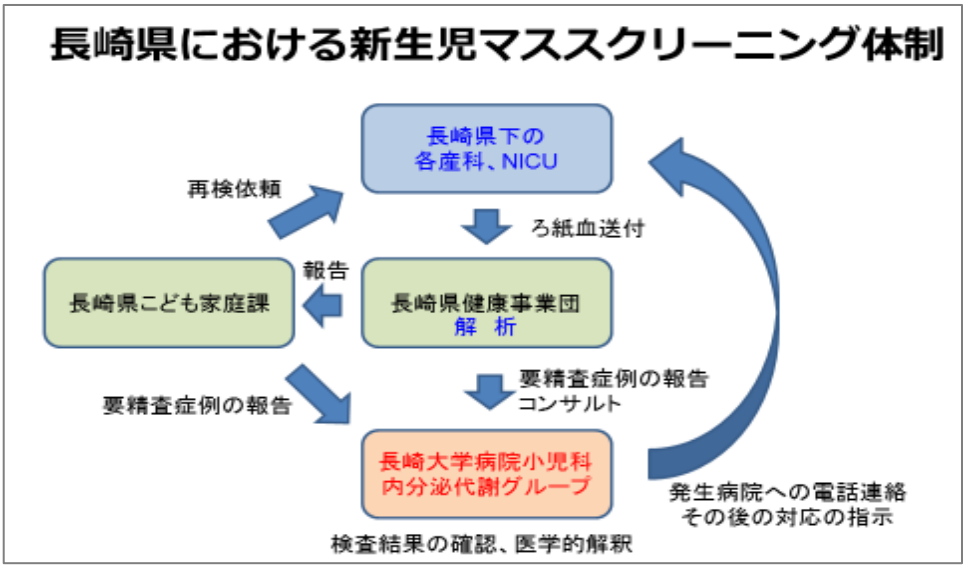
長崎県の新生児マススクリーニングネットワーク

長崎大学大学院　医歯薬学総合研究科 小児科学
講師　伊　達　木　澄　人

○長崎県における新生児スクリーニング事業の特徴

長崎県は九州の西に位置した小さな県ですが、地形が入り組んでいること、五島列島、壱岐、対馬を含めた離島が多いことから、海岸線の長さは北方4島を含めた北海道に次いで全国2位となっています。このような地理的要因から、交通の便は決してよいとは言えません。そのため、県内のマススクリーニング対象疾患における主たる精密医療機関は長崎大学病院ですが、各地域の中核病院と連携をとりつつ、精査対象者への対応をおこなっているのが現状です。

長崎県では、発生したマススクリーニング要精査者は全例、県を通じて長崎大学小児科へ報告されるようになっています。われわれは、そのデータを確認し、発生施設（産科、NICU）へ連絡し、検査結果の医学的判断を伝えるとともに、受診指導を含めたその後の対応を指示しています。このような体制下では、迅速に、かつ見落としなく精査につなげることが可能であり、また長崎県全体の関連疾患の発生状況や転帰を把握できる環境にあります。（図）。



○長崎県におけるマススクリーニングにかかわる問題点

長崎県では平成25年4月からタンデムマスを用いたマススクリーニングが導入されました。

長崎県、解析機関である長崎県健康事業団のご尽力もあり、現在も大きな問題なく事業が継続できています。しかし、問題点の1つとして、開始当初より、尿中有機酸分析、アシルカルニチン分析を含めた確定診断に必要な保険外検査に対する費用をどこから捻出するかということがありました。現在長崎県では大学医師が行う検査データの医学的判断および患者発生施設への連絡、専門医療機関への受診指導に対して、県から大学医局に委託費を支給していただいています。長崎県では、年間80～100件近くの要精査者が発生していますが、この委託費を、これらの検査費の一部に充てています。今後、対象疾患の診断に必要な検査はすべて保険適応になっていくことを望んでいます。

長崎県の年間出生数は約1万1千人（平成28年）程度です。問題点の2つ目は、われわれが希少疾患を豊富に経験できる環境にはないことです。実際、そのような希少疾患（疑）が発生した場合、全国の経験豊富な先生方に相談させていただきながら診療を行っているのが現状であります。この状況は今後も変わらないと思います。今後とも諸先生方のご指導のほどよろしくお願いします。

治療・食事療法支援の現場から

特殊ミルクの話題

おかのこどもクリニック
院長　　岡　野　善　行

今回、フェニルケトン尿症（PKU）患者さんの栄養状態を明らかにする機会を得ました。対象は日本人の食事摂取基準の推奨蛋白量の80％をフェニルアラニン(Phe)除去ミルクとPhe除去アミノ酸粉末から摂取するように食事指導を受けている患者です。患者はほぼ良好にコントロールされ、十分なカロリーと蛋白質が摂取されていました。しかしながら、微量栄養素では表のように、Phe除去ミルクに添加されていないセレン、ビオチンの摂取量は著明に低下し、マグネシウム、亜鉛、ヨウ素、リンも推奨量/目安量の 70～80%と十分ではありませんでした。そして、実際に、PKU患者では血中セレンやカルニチン、尿中ビオチンは基準値より低下していました。

この研究成果は Phe 除去ミルクの栄養学的な重要性を明らかにするとともに、Phe除去ミルクへのセレン、ビオチン、カルニチンの添加の必要性と Phe 除去アミノ酸粉末の微量元素の組成について再検討の必用性を示唆していました。これらの栄養評価の再検討は PKU だけでなく、特殊ミルクを必要としているすべての疾患でなされる必要があります。

海外の PKU 患者用のミルクでは新たな知見とともに栄養成分の改善がなされ、ビタミン・微量元素の補充も十分になされています。乳児用から成人用の各年代に適した Phe 除去ミルク、代替物も開発されています。

わが国の特殊ミルクは特殊ミルク事務局から医療機関を通じて無料で患者に供給されます。その費用負担は国の補助がありますが、その多くを乳業メーカーが負担しています。また、薬剤であるゆえに Phe 除去ミルクの改善には大変な労力と費用が必要とされています。すなわち、現在、特殊ミルクは乳業メーカーにとって積極的に開発、改善を行うには難しい状況となっています。特殊ミルクを改善し安定供給するためには新しい制度が必要とされています。

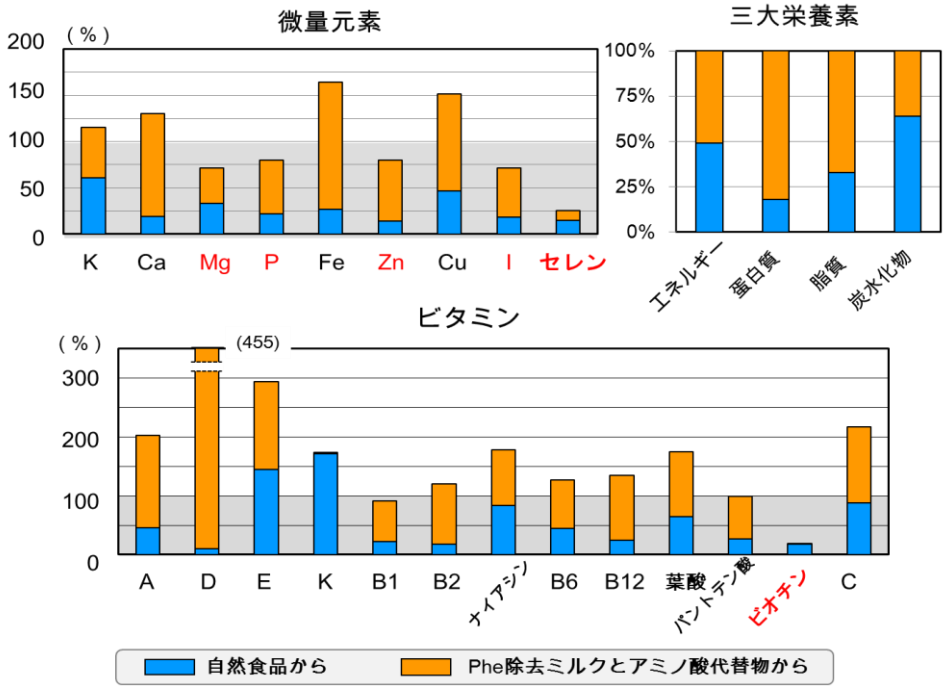


図　PKU 患者の三大栄養素、微量元素、ビタミンの食事摂取の由来について

患者家族から～①

メチルマロン酸血症未発症の子供と家族

中　井　智　子

○娘の誕生

2013 年の 8 月 16 日に元気な産声を上げ、母子ともに健康でした。私が出産した産婦人科は母乳で育てることにとても力を入れていて、入院の間はまだ母乳の出があまり良くなかったため、退院するときには少し体重が減っていましたが、生後一週間後には出産当時よりも増えていて、日当たりで計算しても、とてもいい調子で増えていると産婦人科で言われました。

○病気発覚

生後 10 日目に突然、産婦人科から電話が掛かってきて、娘の先天性検査で１か所数値が高いので、大学病院で再検査するよう言われました。その日のうちに大学病院に行き、血液検査をした所、アンモニアが 180 でした。そして、その日に入院が決まり、その後メチルマロン酸血症と診断されました。生まれた日から産婦人科から電話をもらうまでの間は、全く嘔吐もなく、母乳の飲みも普通で、なにも異常もなかったので、病気の事を聞いた時は、抜け殻になったような感じで涙が止まりませんでした。

○治療方法と娘の成長

現在はおよそ月に１回の定期通院、薬のエルカルチン、モニラックシロップを服用し、特殊ミルクＳ－２２を一日最低８０ｇ飲ませています。食事は低たんぱく高カロリーで、今は食事のみのたんぱく質摂取量が一日１０ｇです。娘は２歳半頃から採血で泣かなくなり、本当に偉いです。薬も抵抗なく飲めます。年に 3、4 回風邪、胃腸炎、発熱などで入院します。今 3 歳 9 ヶ月ですが、身長 90.4 ㎝、体重 14.3kg とちょっと背が小さいですが、発達・発育の問題なく、ものすごく元気で活発な女の子です。今は市営の保育園に通っていて、お弁当、おやつ、薬、S-22 の特殊ミルクを毎日持参しています。保育園に通いだした頃は、特殊ミルクが嫌いで飲ませるのにとても大変でしたが、先生やクラスのお友達たちが毎日「あやなちゃん、がんばれ！」と応援をしてくれ、いつの間にかミルクをあっという間に飲み干すようになりました。保育園の先生方や保健師さんもいい方々ばっかりで、とても安心して預けています。

○食事療養費の補助制度について

私たち家族が住んでいる愛知県大府市には、先天性代謝異常患者の食事療養費の補助制度があります。先天性代謝異常の患者で小児慢性を持っている人が対象になります。この補助制度は食事療養費の２分の１の額を支給してくれます。ただし、この額は年額で２４万円が上限となっています。娘には低たんぱく米、うどん、ラーメン、パン等をよく買っています。低たんぱく食品は値段が高く、成長に伴い食事の量も増えるので、さらにお金がかかるため、家計的にも負担がかかります。この制度を使って思った事は、本当に家計的に助かります。ちょっと高くて買うか買わないか迷う時は、半額の補助がもらえる！と思うと迷わずに買えますし、心強いです。私は、昨年の秋に三年の育児休暇を終え、職場復帰をしました。仕事で疲れていたり、私の体調が悪いと、ごはんを作るのがしんどい時があります。そんな時に低たんぱくのおかずや、うどんを食べさせています。

一回の食事を作らなくてもいいだけで、負担が減ります。それに支給された補助金は娘名義の口座に振り込む事で、将来のための貯金とすることができるので、本当に助かっていますし、有難く思っています。

ただし、この制度だと成人し小児慢性じゃなくなった時に補助がなくなるので、成人するとさらに食事面でお金が掛かるため、成人向けの食事療養費の補助制度もあったらいいなと思いました。偶然、私が住んでいる市には補助制度はありますが、全国的にはこういった制度はかなり少ないと思います。半額の補助で家族がどれだけ救われるか、こういう制度が全国的に増えていったら嬉しいです。

☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆ **TOPIX 後編** ☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆

新生児マススクリーニングと診療報酬（保険診療）体制について

（16 ページからの続き）

アミノ酸分析は昔から保険収載されており特にその実施には注意事項は記載されていません。保険点数は 1,212 点です。

GC/MS による尿中有機酸分析とタンデムマスによるアシルカルニチンプロフィール分析も保険収載されています。しかし分析を行う施設は保険医療機関であることが定められており、それ以外の施設で測定されたものは原則として保険適応になりません。つまり民間検査会社や衛生研究所等での測定は保険請求できないという意味になります。月に 1 回の請求が認められています。保険点数は 1,176 点です。

酵素活性測定は「遺伝学的検査」にて保険請求可能です。しかし厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定できます。当該検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合は、当該施設基準の届出を行っている他の保険医療機関、又は関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し検査を実施していることが公表されている衛生検査所にのみ委託することとの規定が定められています。

遺伝子検査も酵素活性測定と同じ「遺伝学的検査」で請求できますが、検査提出施設、検査実施施設ともに同様の制限がついていることは上で説明しました。

「遺伝学的検査」を適応できる疾患は診療報酬点数 医科　Ｄ－００６－４に記載されています。平成 28 年度の診療報酬改定で尿素サイクル異常症も請求できることになったので、新生児マススクリーニングの対象疾患は、いわゆる二次対象疾患を除いて、すべて遺伝学的検査が請求できることになりました。請求点数は 3,880 点すなわち 38,800 円です。この価格以内で遺伝子検査を行ってくれる施設はほとんどないので注意が必要です。遺伝学的検査は基本的には患者一人一生の間に 1 回しか算定できないので、酵素活性測定で保険請求を行うと遺伝子関連検査は保険請求できないことになります。適切な理由があれば再度遺伝子検査を行なえることが平成 28 年度の診療報酬改定で認められています。遺伝カウンセリングは遺伝学的検査の説明を行うときに請求できます。月一回 500 点の請求が認められています。理解が不十分な時には再度の請求ができると理解されます。遺伝学的検査を行っていないときにはカウンセリング料も請求できないことに留意が必要です。

TOPIX 執筆者
帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 看護学科
教授　　高 柳 正 樹

☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆☆

患者家族から～②

治療用ミルクと共に歩む人生

A.M.

私の病名はフェニルケトン尿症(PKU)です。今は、生まれ育った広島を離れ、京都で大学生活を送っています。初めての一人暮らしはとまどうことも多く、家事や勉強、アルバイトなどで時間に追われる毎日ですが、大きな充実感を得られています。私の病気の治療の基本は、低たんぱく食と治療用ミルクを組み合わせたものです。ミルクは雪印のフェニルアラニン除去ミルクと森永の特殊ミルク MP-11 を、自分に適切な配合で１日 2～3 回摂取します。お米やパスタ、パンといった主食はヘルシーネットワークさんから低たんぱくのものを購入しています。普通のものに比べると、どうしても割高ではありますが主食ということもあり欠かせないものです。

○初めての一人暮らし

親元を離れての食事療法ですが、今のところ順調です。授業のある日のお昼は、大学の食堂を利用しています。メニューに栄養成分が書いてあるため、調整がしやすく、野菜のおかずを多くとって、ごはんは家から持ってきた低たんぱくのものを食べています。家では、クックパッドなどをうまく活用して野菜中心の料理をつくっています。最近ではレパートリーも増えてきて、料理を楽しむ余裕も出てきました。やはり大学生ということもあり、サークルの友人たちとの外食や旅行の機会も増えました。普段の食事制限を厳しめにしているつもりなので、このような場合はある程度割り切って、食事を楽しんでいます。せっかくの外食ですし、たんぱく質を気にしながら食べるよりは楽しみながら息抜きをして、普段の食事療法への励みにつなげたほうが良いのでは、と考えています。

春や夏などの長い休みに帰省した際に、広島大学病院で血液検査を受けているのですが、フェニルアラニンの数値は安定しており、安心しています。

○PKU との付き合い方

私がどのように PKU という病気を受け入れ、そして向き合ってきたのかということですが、幼い頃は自分だけ治療用ミルクを飲まないといけないことが理不尽に感じていたのを覚えています。治療用ミルクを飲んでいるのを、不思議そうに見られたり、からかわれたりすることも多少ありました。小学校の頃などは、他人の目が気になる、自分だけ他の人と違うという疎外感などを感じがちだったように思います。そのような時でも、低たんぱくの食事と治療用ミルクは欠かしませんでした。そういった食生活が習慣になっていたおかげでしょう。学年が上がるにつれそういった思いは消え、二十歳となった今では、他の人の目も、自分に興味を持ってくれているのだと捉えられるようになり、少しでも多くの人に PKU を知ってもらうことに繋がるのだと考えています。治療用ミルクを飲むことは生活の一部であり、低たんぱくの食事は私にとって当たり前のことになっています。この「当たり前」を続けてこられたのはとても幸せなことですし、新たな治療薬が使えるようにならない限りは、「当たり前」を続けていかなくてはなりません。治療用ミルクがこれからも安定的に供給されることを願っています。

編集後記

****

5 月だというのに、真夏日を記録する日々が続きますね。お困りの方が多くいらっしゃるのではないかと思います。体調管理にはくれぐれもお気を付けください。

この『タンデムマス通信』も皆様のご協力で、4 年目を迎えることが出来ました。
TMS コンサルテーションセンターでは、相談内容をさらに充実させようと、タンデムマス検査項目のほかにガラクトース血症も追加されることとなりました。コンサル医師団・技師団がアドバイスした件数も、現在 100 件を超えました。検査精度の維持向上を図る為の委員会活動も年間を通して協議と作業が行われ、4 年目もさらに前進していきます。今後も、出来るだけ新生児スクリーニングのフォロー体制を構築しようと日本マススクリーニング学会と連携を強め、クオリティを高めていこうとしています。

タンデムマス通信も、編集委員会体制をさらに充実させ、出来るだけ立場の違う方々の最新の情報を掲載しようと準備をさせていただきました。そのため今号から 5 月・11 月発行に変更させていただきます。
出来るだけ読者の方のリクエストにもお答えしていきたいと思います。是非、意見ご要望をお寄せください。編集部一同お待ちしております。

****

タンデムマス通信 Vol. 6

発行日　2017 年 5 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

治療用ミルク。

これがないと
健やかに育つことができない
子ども達の存在を
知っていますか？

治療用ミルク(特殊ミルク)の『安定供給継続』を願い活動を始めました

「治療用ミルク」とは、生まれつき(先天性)の病気やアレルギーが原因で、
母乳や市販のミルクでは、健やかに育つことができない、
生命をも脅かしてしまうという子供のために、栄養成分を調整して作られている特別なミルクです。
治療用ミルクが必要な病気は50種類以上あり、
専門委員会と乳業メーカーの協力により、それぞれの体質に合わせたミルクが製造されています。
「特別な体質を持った赤ちゃんに、これからも安心して生まれてきてほしい、
そして安心して子育てができるように」
私たちはそう願い、治療用ミルクがこれからも安定供給されるよう、課題に取り組んでいます。

http://milk.main.jp

治療用ミルク応援プロジェクト