

タンデムマス通信

Vol. 1

1. 巻頭言
2. 特別寄稿：厚生労働省母子保健課課長
3. 外部精度管理集計結果報告
4. TMS コンサルテーションセンターからの報告
5. マスクリーニング最近の話題
6. 寄稿
 - 関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラムの報告
 - 九州・沖縄地区スクリーニングネットワーク体制の報告
 - 検査施設の連携体制の推進
7. 患者家族から～タンデムマス・スクリーニングへの期待



NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会



巻頭言

日本マススクリーニング学会理事長
島根大学医学部小児科教授

山口 清次



新生児マススクリーニング（新生児MS）とは、生まれつきの代謝異常を赤ちゃんのうちに見つけて、症状が出ないように治療して障害の発生を予防する事業で、わが国では、1977年から全国で実施されています。今年（2014年）はわが国の新生児マススクリーニングの歴史の記念すべき年です。従来のガスリーテストに代わってタンデムマスが全国でおこなわれることになりました。これにより対象疾患が従来の6疾患から19疾患に拡大し、それに伴い障害予防の恩恵を受ける小児の数も拡大します。

小児は自分で独立して生きる能力がありません。親と社会を選ぶこともできません。しかし家庭、コミュニティー、および国にとっても不可欠の存在です。子どもには夢と未来が詰まっています。これから長い人生を楽しむ権利があります。家庭や社会が小児の人生をどのような色にも描くことができます。

現代でも治療法のない難病があるのは事実です。しかし障害を予防したり軽減できる方法があれば、全力をあげて障害発生の防止に全力をあげることは、取り巻く社会の使命です。そういう方法のあることを広く社会に知ってもら



ことは我々の使命です。

今年からタンデムマスが全国に広がるのを機に、タンデムマス・コンサルテーションセンター（TMS コンサルテーションセンター：TEL03-3376-2550）ができました。新生児マススクリーニングで見つかる病気は稀少疾患のために、小児科専門医といえども、実際に患者を目の前にすると診断治療に困ることもあります。新生児マススクリーニングに携わる技術者や行政担当者も判断に困ることも考えられます。TMS コンサルテーションセンターは、稀少疾患の専門家や技術者のネットワークを作り、全国どこからでもアクセスできる仕組みです。相談受付業務の他に、検査精度管理、研修会や家族会などの活動も応援します。

このたび、タンデムマス・スクリーニングの情報誌として『タンデムマス通信』第1号を発刊しました。医療機関、検査機関、行政担当部署、あるいは患者家族などの連携に貢献することを祈っています。



「子どもの病気は治療よりも予防」です。新生児マススクリーニングの社会的意義をひろく社会に向けて発信してゆきましょう。



目次

1. 巻頭言・・・1
山口 清次/日本マスキング学会理事長
島根大学医学部小児科教授
2. 特別寄稿：新生児マス・スクリーニング検査・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・4
一瀬 篤/厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課課長
3. 外部精度管理集計結果報告・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・7
原田 正平/国立成育医療研究センター マスキング研究室室長
4. TMS コンサルテーションセンターからの報告・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・10
小林 弘典/島根大学医学部小児科助教
5. マスキング最近の話題
タンデムマス法が追加された拡大新生児マス・スクリーニングが全国で始まる！・・・・13
重松 陽介/福井大学医学部健康科学教授
6. 寄稿
 - 関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラムの報告・・・・・・・・・・・・16
窪田 満/埼玉県立小児医療センター総合診療科副部長
 - 九州・沖縄地区スクリーニングネットワーク体制の報告・・・・・・・・・・・・19
中村 公俊/熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野准教授
 - 検査施設の連携体制の推進・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・21
花井 潤師/札幌市衛生研究所 母子スクリーニング担当課長
日本マスキング学会技術部会理事



7. 寄稿：患者家族から～タンデムマス・スクリーニングへの期待

◇ 家族が安心して生きられる社会を目指して・・・・・・・・・・	25
柏木 明子/ PA-MMA の会 ひだまりたんぼぼ 代表	
先天性代謝異常症のこどもを守る会 代表	
◇ 息子が教えてくれたこと・・・・・・・・・・	28
K.H./先天性代謝異常症 福岡市北九州市交流会 幹事	
◇ 全ては子供の幸せのために・・・・・・・・・・	31
金丸 香織/先天性代謝異常症 宮崎県日向市交流会 幹事	
◇ まずは地域の方々に知っていただきたい・・・・・・・・・・	32
成合 真由/先天性代謝異常症 宮崎県日向市交流会	
◇ 息子が身を以て教えてくれたスクリーニングの必要性と未来像・・・・・・・・	33
角野 美雪/先天性代謝異常症 広島県交流会 幹事	
◇ 先天性代謝異常症と向き合った日々・・・・・・・・・・	35
福田 敬二/先天性代謝異常症 広島県交流会 幹事	
TOPIX：ろ紙血の冷凍保存についてご検討ください・・・・・・・・・・	20
TOPIX：医科点数表の「先天性代謝異常症検査」の平成26年度の変更点について・・・・・・・・	23

◎特別寄稿



新生児マス・スクリーニング検査

厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課

課長 一瀬 篤



新生児マス・スクリーニング検査は、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症を早期に発見・治療を行うことにより知的障害等の心身障害を予防することを目的としています。

我が国における新生児マス・スクリーニング検査は1977年度（昭和52年度）から全国実施されており、これまでに対象疾患の追加や検査方法の見直しを行いながら、のべ約4千4百万人の新生児が検査を受け、そのうち約1万8千人において先天性代謝異常等が発見され、その後の診断や治療にまで至っています。

新生児マス・スクリーニング検査の歴史を振り返りますと、本検査は、1977年（昭和52年）、旧厚生省の「先天性代謝異常症スクリーニングに関する研究班」の研究成果を基に、先天性代謝異常等検査事業としてフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症の5疾患を対象として開始されました。対象疾患は、①一定の疾患頻度であること、②発症前に発見できること、③有効な治療法があること、④非侵襲的な検査があること、⑤再現性のある検査法が確立している疾患であること、⑥コストの安価な検査法があることを要件としています。スクリ



ーニング検査により発見された患児は、適切な時期に特殊ミルクやホルモン治療などを受けることで、障害が発生することを防ぐことに繋がっています。事業開始以降、対象疾患については適宜見直され、1980年度（昭和55年度）に先天性甲状腺機能低下症、1984年度（昭和59年度）に神経芽細胞腫、1988年度（昭和63年度）に先天性副腎過形成症が追加されました。

マス・スクリーニング検査の実施と併せて、検査が十分な有効性をもって機能しているかについても検討されてきました。2003年度（平成15年度）には欧米において神経芽細胞腫マス・スクリーニングの有効性に関して死亡率を減少させる効果があるとする確定的な証拠としないものがないとの報告がされ、これを踏まえ、我が国においても神経芽細胞腫をスクリーニングの対象とするか否かについての検討を行い、併せて検査の有効性について実態の調査や文献的考察を含めた検討を行ないました。その結果、死亡率減少の効果の有無が明確となっていないことなどの理由により2004年度（平成16年度）から神経芽細胞腫検査事業についてはいったん休止することとなりました。その後も、神経芽細胞腫検診と死亡率の関係を調べる研究を行う等、有効性等について継続的にフォローして検

討しています。

近年の大きな見直しとして、タンデムマス法によるスクリーニング検査の全国導入があげられます。タンデムマス法とは多くの代謝性疾患に高い感度でスクリーニング検査を行うことができる検査技術であり、2000年（平成12年）以降、欧米諸国を中心として導入されるようになってきました。日本においても、2004年度（平成16年度）から厚生労働省科学研究費補助金子ども家庭総合研究事業の研究班において、我が国におけるタンデムマス法導入に向けた研究（研究代表者：島根大学山口清次教授）が開始されました。その成果を受け、2011年（平成23年）3月、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長から都道府県及び政令指定都市母子保健所管部（局）長に対し、タンデムマス法を用いた新生児マス・スクリーニング検査の導入を積極的に検討する等適切な対応をお願いする旨の通知を発出しました。

以降、全国で順次導入されており、2014年度（平成26年度）中に全ての都道府県・政令指定都市においてもタンデムマス法によるスクリーニング検査が実施されるようになることとなっています。これにより、それまでガスリー法などでフェニルケトン尿症などの6疾患が対象となっていたものが、タンデムマス法の導入によ

り19疾患にまで拡大しました。この拡大した疾患の中には乳児期に乳幼児突然死症候群と類似する症状で発症する有機酸血症やβ酸化異常症なども対象となっており、発症の予防になると考えられます。

一方で、本検査の対象となる先天性代謝異常は極めて稀少性の高い疾患であるため、新たに対象となった疾患に対応できる専門医や研究者は全国的に少なく、一般の小児科の医師が検査で異常と判定された患児と対峙したときに、その対応が十分にできないことも考えられます。そのため、2014年度（平成26年度）より、検査結果の解釈や精密検査の実施方法、食事療法等の治療方針などについて、患児がどこにいても、主治医と専門医が連携し診療にあたることのできる体制の構築を目的として、NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会によるコンサルテーション事業が日本マス・スクリーニング学会等関連学会の協力を得ながら、開始されることとなりました。

また、新生児マス・スクリーニング検査の導入当初から、それまでにマス・スクリーニング検査を導入していた諸外国において、検査精度の問題等から発見漏れや検査水準のばらつきがあったことから、我が国における検査精度を維持・向上させるための管理システムが求められていました。このため、事業発足当初から日本

【患者数、患者発見率】

		昭和52～平成18年	平成19年度	平成20年度	平成21年度	平成22年度	平成23年度	平成24年度	合計
先天性副腎過形成症	患者数	1,328	76	49	60	73	62	70	1718
	発見率	1/16,500	1/15,400	1/23,700	19,000	1/15,600	1/18,000	1/15,600	1/16,700
クレチン症	患者数	10,069	580	606	625	623	584	626	13,713
	発見率	1/3,400	1/2,000	1/1,900	1/1,800	1/1,800	1/1,900	1/1,700	1/3,000
ガラクトース血症	患者数	1,043	32	27	19	23	23	18	1,185
	発見率	1/36,400	1/36,500	1/43,100	1/60,000	1/49,500	1/48,400	1/60,800	1/37,800
フェニルケトン尿症	患者数	498	19	24	17	12	20	20	610
	発見率	1/76,200	1/61,400	1/48,500	1/67,100	1/94,900	1/55,700	1/54,800	1/73,400
メーブルシロップ尿症	患者数	76	2	2	0	2	2	3	87
	発見率	1/499,000	1/583,400	1/581,600	0/0	1/569,600	1/1,556,500	1/365,100	1/514,300
ホモシチン尿症	患者数	188	5	1	0	4	3	1	202
	発見率	1/201,700	1/233,300	1/1,163,200	0/0	1/284,800	1/371,000	1/1,095,200	1/221,500

(厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ)

公衆衛生協会や東京総合医学研究所などに委託し（現在は NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会）、外部精度管理検体を用いた精度管理の研究と実施や検査方法の開発、精度管理に必要な情報の提供、関係者向けの研修会の開催などを通して、より精度の高い検査事業として、質を担保するための不断の努力がされています。



以上のように、新生児マス・スクリーニング検査はこれまで、事業の質の維持向上に努めながら、患児の早期発見、早期治療に多大なる成果を上げてきました。今後は、より安定的で正確性の高い事業のために、新しい検査技術の開発や対象疾患の拡大や治療法の開発のための研究を推進し、我が国のすべての子どもの健康の保持・増進と健やかな成長に貢献していきたいと考えております。

【新生児マス・スクリーニング検査の変遷】

1977（昭和 52）年度	新生児マス・スクリーニング検査事業（5種）を開始
1980（昭和 55）年度	先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）を追加
1984（昭和 59）年度	尿を用いたマス・スクリーニング検査事業（神経芽細胞腫検査事業）を開始
1989（平成元）年度	先天性副腎過形成症を追加
1993（平成 5）年度	ヒスチジン血症を除外
2001（平成 13）年度	実施主体を、国から都道府県・政令市に移譲 検査費用と検査機器の経費を地方交付税措置
2003（平成 15）年度	神経芽細胞腫検査事業を休止
2004（平成 16）年度	厚生労働科学研究でタンデムマス法を用いたスクリーニング検査の導入についての研究を開始 ・我が国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究（平成 16～18 年度） ・タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マス・スクリーニング体制の確立に関する研究（平成 19～21 年度） ・タンデムマス導入による新生児マス・スクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究（平成 22～24 年度）
2010（平成 22）年度	雇児母発 0331 第 1 号厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」で都道府県等に対しタンデムマス法を用いた新生児スクリーニング検査の導入を積極的に検討するように依頼
2014（平成 26）年度	全ての都道府県・政令指定都市でタンデムマス法でのスクリーニング検査を実施



外部精度管理集計結果報告

独立行政法人 国立成育医療研究センター
マスキリーニング研究室

室長 原田正平



1. 外部精度管理の意義

新生児マスキリーニング(以下、新生児MS)では、赤ちゃんの踵から微量な血液を採取し、専用のろ紙に血液を染み込ませ乾燥させた「乾燥ろ紙血液(ろ紙血)」を使って、ろ紙血中の様々な物質が測定されます。ろ紙血中の微量成分の測定値の正確さ、再現性が求められ、更に結果報告の迅速性も求められます。また全ての赤ちゃんから、決められた日齢に確実に採血され、指定検査機関にろ紙血が送られなければなりません。こうした一連の流れが、滞りなく進められているかを確認する仕組みを「精度管理」と呼びます。

外部精度管理の方法を以下に簡単に述べます。

精度管理機関で特定の物質を血液ろ紙に加えて、異常値を示す物質を含むろ紙血を人為的に作成します。これらを「外部精度管理検体」と呼びます。この外部精度管理検体を、全国の指定検査機関に送り、それぞれの機関で分析してもらい、「異常」を正しく検出できるかをテストします。なお、精度管理機関としての役割は、国立成育医療研究センター・マスキリーニング研究室(以下、MS研)が担っています。

2. 新しい外部精度管理の仕組み

タンデムマス・スクリーニングで使用される

タンデムマス質量分析計が超精密分析機器である上に、測定項目が5倍以上に増えますので、新しい精度管理の仕組みが必要となりました。そこで、以下のような精度管理用の検体を作成しました。

①技能試験用検体(PT検体):それぞれの疾患が疑われる濃度の物質を入れた技能試験用検体(PT検体)として作成し、異常検体を正しく判定することをテストします。PT検体の測定結果や判定については、指定検査機関は検体受領後、7日以内にMS研に結果を報告することになっています。

②精度試験用検体(QC検体):タンデムマス質量分析計の測定の正確さを評価するためQC検体を、新たに作成いたしました。QC検体を用いた精度試験は全く新たな仕組みのため、現在は準備段階です。日本マス・スクリーニング学会など専門家のご意見を頂いた原案では、タンデムマス質量分析計で測定される約30種類の物質の、ほぼゼロ濃度の検体(ベース検体)にそれぞれの物質を低濃度、中等度の濃度、高濃度添加し、これらを各指定検査機関に送って、10日間連続測定していただきます。その結果をMS研に報告していただき、指定検査機関の間

に測定値の大きな差が見られないか、同一の検査機関での測定値にばらつきがみられないかなどで評価することになっています。

3. 平成 26 年度上半期の結果

6月と9月に38か所の指定検査機関に、それぞれ10種類のPT検体を送付し、測定結果を報告して頂きました。

(1) 測定結果

6月のPT検体については、1自治体からの委託契約を受けている指定検査機関で事務的な誤りによる「見逃し」がありました。その自治体では、タンデムマス・スクリーニング以外の3疾患を担当するK検査機関から、タンデムマス・スクリーニングを担当する別のC検査機関にPT検体の一部を転送しています。C検査機関では正しく測定されていましたが、K検査機関に結果を報告するときに異常値を見落とし、その結果、MS研には「正常」として報告されてしまいました。誤りが判明した時点で、C及びK検査機関と連絡を取り、作業工程の改善を指導しました。

9月のPT検体については、複数の自治体からの委託契約を受けているO検査機関で、事務的な誤りによる「見逃し」と「記入の誤り」が1件ずつありました。同機関では正しく測定されていましたが、MS研からの通知文書を誤って理解し、当該のPT検体に含まれる物質の測定結果を報告する必要が無いと誤解していたため「見逃し」につながりました。今後は、通知文を厳密に読んで理解して頂くことにしました。また「記入の誤り」は、従来の外部精度管理では「正常」という区分が無かったため、新しい外部精度管理において新設された「正常」判定に対し、未記入で回答したことによるものです。これも、通知文を厳密に読んで理解して頂くことにしました。

9月のPT検体の回答においては、O検査機関と同様の理由による「記入の誤り」が、他の

2指定検査機関でも起こり、それぞれ作業工程の改善を指導しました。

(2) 結果返送日数

精度管理実施要綱では、各指定検査機関は検体受領後原則7日以内にMS研に報告するものとしています。7日以内としている理由は、通常の新生児MSでの陽性者判定が遅くとも7日以内に行われるべきだからです。MS研から送付したPT検体を指定検査機関が受領した日と、指定検査機関で測定開始した日・判定終了日・返送日を結果シートに記入していただき、受領日から返送日までを集計しました。

6月に第1回のPT検体を送付した際には、受領日・測定日・判定日を記入いただきましたが、測定開始日か測定終了日か、判定開始日か判定終了日かを区別せず、また返送日の記入も依頼しなかったため、受領日から返送日までの日数が7日以内かどうか判定できませんでした。そこで9月の第2回PT検体では、測定開始日・判定終了日・返送日を記入していただきました。

受領日から返送日までの日数を集計した結果を下図に示しました。最短は2日以内で3機関、7日以内が38機関中34機関(89.5%)でした。

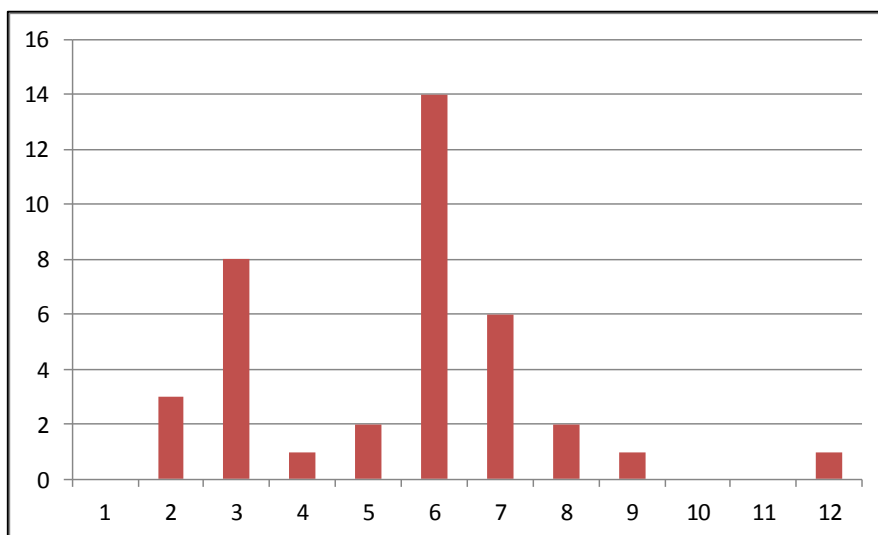
4. 今後の予定

この4月から新しい外部精度管理の仕組みとなったこともあり、一部指定検査機関では、担当者の単純ミスによると考えられる見逃しや記入の誤りがみられました。また受領日から返送日までが、精度管理実施要綱に定められた7日を超える機関が数施設あることから、各指定検査機関には、「異常・正常」判定後の測定結果シートへの記入手順と作業工程などの見直しを要望しています。

今後はQC検体送付にあたり、各指定検査機関での受け入れ準備について、MS研との間で打ち合わせをしていただき、年内の送付を目指

しています。また年度内には第3回のPT検体送付も予定しています。

【指定検査機関PT検体受領から結果返送までの日数】(縦軸:検査機関数、横軸:日数)





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



2014年4月から「タンデムマススクリーニング・コンサルテーションセンター」(以下、コンサルテーションセンター)が始動しました。これは各自治体からの委託という形でタンデムマス・スクリーニング普及協会が運営するシステムです。

ここではまず、コンサルテーションセンターが設立された経緯、その目的などをご説明し、次に現況のご報告や今後の課題や展望などをご説明したいと思います。

① コンサルテーションセンターの目的

タンデムマス検査によって発見される患者は、二次対象疾患を含めると約9,000人に1人です。比較的多くの患児が見つかるわけですが、タンデムマス・スクリーニングの対象疾患は二次対象疾患を含めると22種類あります。それぞれの疾患は頻度の高いものでも十数万人に一人、稀な疾患では百万人に一人以下の発生頻度となります。つまり、小児科医や産科医にとっては「初めて出会う疾患」である場合も多いといえます。

スクリーニングで陽性となって精密検査など

を行う際は、最大限の予防効果を得るためにも速やかに診断し治療につなげなくてはなりません。確定診断にも特殊な検査を必要とする事が多く、研究室レベルでの検査である事も少なくありません。その他にも、ご家族に必要以上の不安を与えないためにも十分な説明も必要となります。

しかし、先天代謝異常症については大学病院などであっても専門家がない、場合によってはその自治体内にもいない事があります。こうした場合、従来は様々な個人的繋がりを辿って診断・治療を目指す事になりますが、現場の医師にとって大きなストレスです。また、全国で均質な医療を提供して、全体としての予後を改善するという立場からも望ましい事とは言えません。

また、タンデムマス検査はこれまでのマススクリーニングとは大きく異なる検査法です。検査には検査名の由来となったタンデム型質量分析計を使用します。これは臨床検査の現場にもまだほとんど使われていない精密機器で、安定した測定には十分な知識と経験が必要です。新たに検査をスタートした検査施設を中心として、この部分を心配する声がありました。

コンサルテーションセンターはこのような医療現場、検査施設における問題を速やかにサポートする事を目的としています。

一部の自治体では代謝異常症に詳しいコンサルタント医が診療に関するアドバイス等を行うシステムがあります。当センターの名称が似ていることもあり、一部では混乱を招いたようです。コンサルテーションセンターはその様な各地域のシステムをサポートする場所としても機能したいと思っています。その様なコンサルタント医も、学会や休暇等で対処が難しい場合も予想されますし、検査等についての簡単な情報提供であれば、コンサルテーションセンターで対応可能なものもあるかと思えます。コンサルタント医の負担を減らす意味でも、是非有効活用していただければと思います。

② コンサルテーションセンターの構成

コンサルテーションセンターは、コンサル医師団 12 名、コンサル技師団 4 名、精度管理に関する担当 2 名の先生でスタートしています。コンサル医師・技師の先生方は、日本マスキリング学会からの推薦をいただくという形で任命させていただきました。

一次受付センターへの質問があった際に、専門家のコメントが必要と判断された場合、速やかに質問シートにご記入いただき、それをコンサル医師・技師間でディスカッションし、出来上がったものを回答として、一次受付センターから送信する事になっています。受付から回答までは原則として 48 時間以内で運用されています。

③ 現況の報告

今年 4 月のスタートから徐々に 9 月末までに計 48 件の問い合わせをいただきました。そのうちコンサル医師・技師からの回答を要したケースは 24 件でした。問い合わせの内容は検査結果の解釈や診断・治療に関するもの、検査の

ジャンル	数
数値データについて	8
検査について	4
分析依頼	7
診断・治療方針	6
検体採取	2
再採血・再検査	7
検体輸送	3
検査費用	5
検体保存	1
その他	5
計	48

表 問い合わせジャンル

技術的な問い合わせをはじめとして多岐にわたるもので、現場の関係者が様々な悩みを抱えてスクリーニングに携わっていることが窺えました。

問い合わせはやはり診断・治療に直面する小児科医が最も多く 30 件、検査関係者からが 9 件、産科医師からも 4 件、その他自治体からもお問い合わせをいただきました。

質問に対してはコンサル医師・技師間のメーリングリストで 10 回以上のやりとりをして練り上げられる事も少なくなく、質問者からも大変好評をいただいています。(後日、お礼のメールをいただく事も多いです)



④ 課題・今後の展望

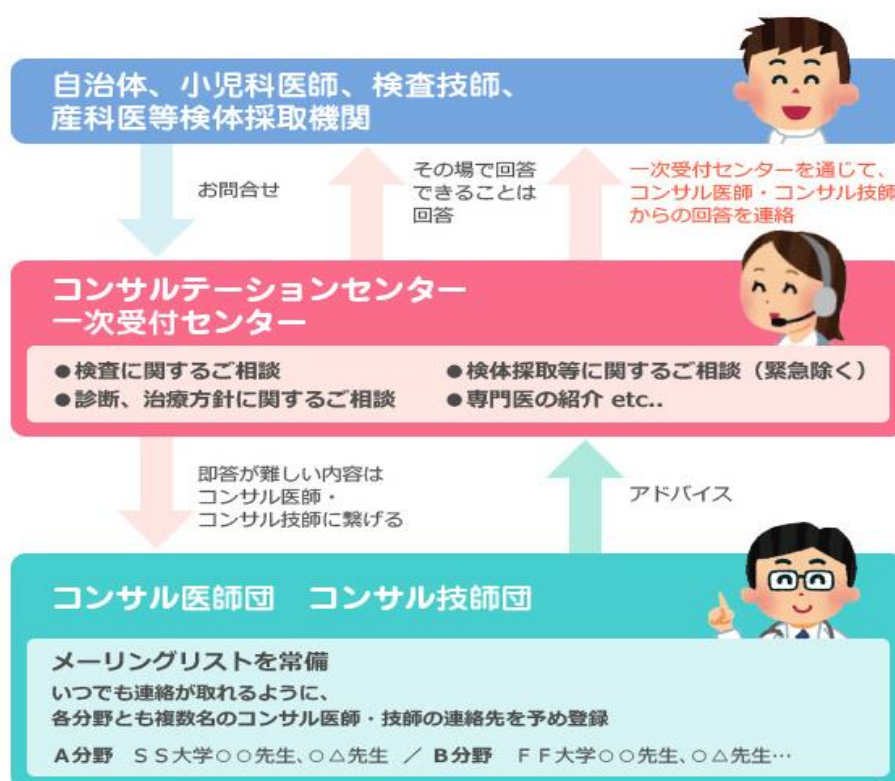
現状ではコンサルテーションセンターの存在が十分に認知されておらず、サービスの存在を知らずに苦労されている先生方が多いように思います。最前線で活躍されている先生方にこそ本サービスを利用していただきたいので、今後は小児科、産婦人科、自治体等さまざまな分野の関係者に協力を仰ぎ、周知を進めていきたいと思っています。

また、新生児マス・スクリーニングで陽性と告

げられて再検査や精密検査に望むご家族のストレスは容易に想像できるところです。検査結果の連絡から受診もしくは結果が明らかになるまで、ご家族は少ない情報の中で大きなストレスを抱える事になります。このような状況では、地域の保健師等の活躍が欠かせません。一方、保健師には様々な業務があるため、タンドムマス検査で対象となるような超稀少疾患について十分な情報を得る機会が少ないと思います。

その様な際も、コンサルテーションセンターにご連絡いただければ疾患についての情報や、これから行われる検査の流れなどをお伝えする事が出来ます。現時点でコールセンターはご家族を対象とした電話対応は行っており、ホームページでの情報提供にとどまります。

是非、コンサルテーションセンターを活用していただき、ご家族のサポートの一助にしたいと考えています。



◎マススクリーニング最近の話題



タンデムマス法が追加された 拡大新生児マス・スクリー ニングが全国で始まる！

福井大学医学部健康科学教授

重松陽介



ようやく拡大新生児マススクリーニングが全国で始まりました。図1に自治体と検査施設を示しましたが、年間新生児数の少ない自治体を単独で担当している検査施設がある一方、一つの検査施設が地理的に離れた複数の自治体を担当している状況もあります。検査施設の決定が、検査規模や検査施設の能力などが適正に考慮されず金額依存の“入札”によって決まっている場合もある現状ですが、精度の高いスクリーニング実施を目指す検査体制が日本マススクリーニング学会（以降、“学会”と略）を中心に検討されるべきではないかと考えます。

精度管理事業始まる！

タンデムマス法によるスクリーニングが追加されるため、機器の導入とトレーニングが慌ただしく実施され、本当の意味での十分な準備がなされないままの開始となった検査施設も少なくなかったものと想像され、当面、試験研究的な実施体制となると思われます。

既に、各地の検査施設のスクリーニング検査実態が学会技術者部会の関連委員会により調査され、各種スクリーニング指標のカットオフ値



に大きな施設間差のあることが明らかになっています。このような状況で、精度の高いスクリーニングを実施するには適切な精度管理が必要です。

これを担う組織として成育医療研究センターに「マススクリーニング研究室」が設立されました。既に検査施設へ精度管理用濾紙血などの配布が開始されており、学会技術者部会によるスクリーニング検査分析値調査と合わせて、全国の検査施設での今後の検査精度の向上が期待されます。

現状では、カットオフ値の適正化が未だ不十分な状況であり、再採血による再検査率はかなり高いものと想像されます。

有機酸代謝異常症のスクリーニングでは、従前のスクリーニング同様、再採血検査をした上で陽性例を精密検査対象とすることでよいのですが、カットオフ値の設定が適切でない場合、再採血例が不当に多くなります。

また、脂肪酸酸化異常症のスクリーニングでは、濾紙血での再採血を行っていることを見逃しの原因になることがあり、初回陽性に基づき直接精密検査が必要です。これもまた精密検査例の不当な増加につながりかねません。これまでの

試験研究で蓄積された知見に基づき、スクリーニング指標以外の値を参照した適切な判定を行う必要性について、学会や研修会で情報提供されています。

二次検査法も開発中！

また、「マススクリーニング研究室」では、初回濾紙血を用いて対象疾患を診断する二次検査法も開発されてきています。それぞれの検査施設で保有している機器を使った LC-MS/MS 法という測定法であり、今後の精度管理はこの方

法も取り入れて実施されることとなります。各地の検査施設では、これらの新技術に対応できるよう設備を充実させ、また適切な研修や指導を受ける必要があります。

精密検査を日本先天代謝異常学会が支援！

対象疾患ごとに適切な陽性判定を行い、必要に応じて二次検査を実施した上で、陽性新生児に対しては診断のための精密検査を行う必要があります。

精密検査とは、尿有機酸分析や血清アシルカ

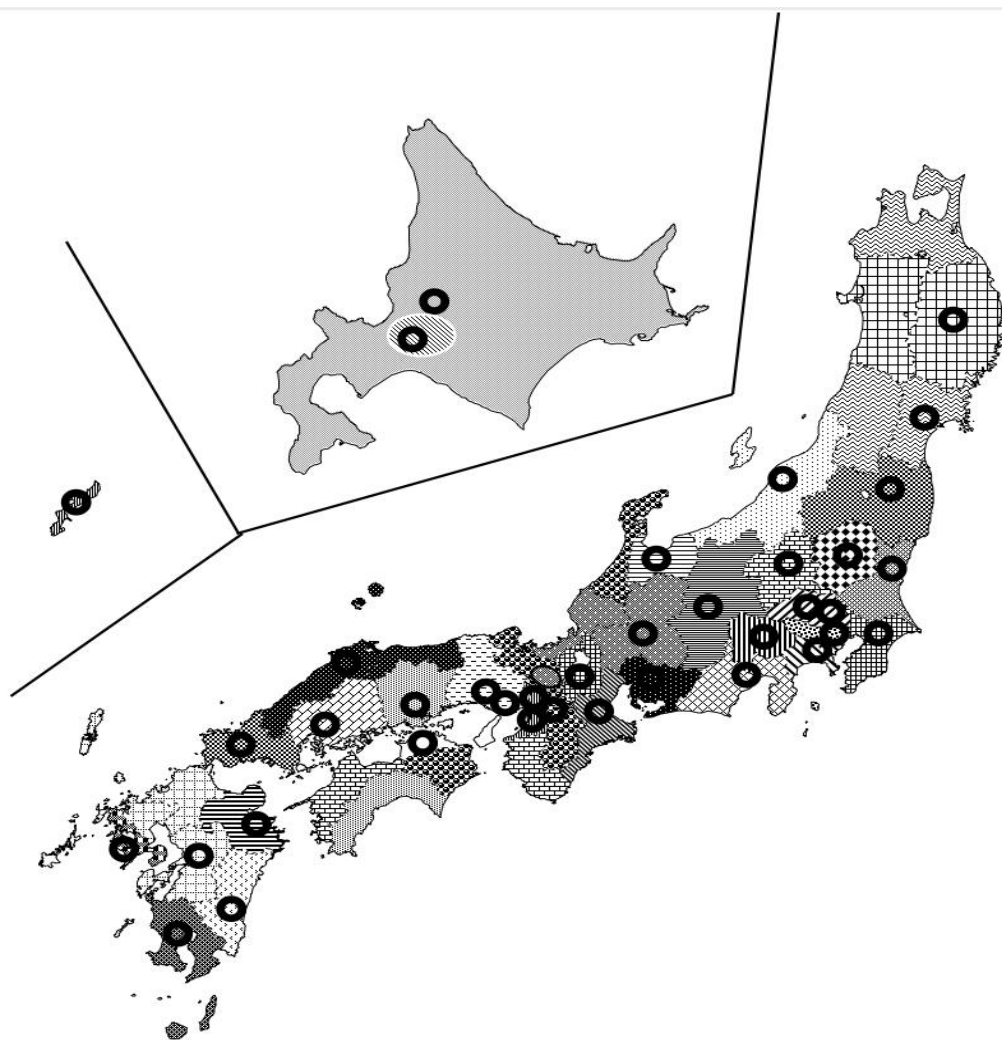


図1. スクリーニング施設 (○印) と自治体 (同一検査施設の担当自治体は同じ模様で図示) ; 日本マススクリーニング学会の調査に基づき作成

ルニチン分析、酵素活性測定、遺伝子解析などです。

前者は、特別の検査機関（NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会など）での有料の外注検査です。後者は、日本先天代謝異常学会に所属する研究者がいる大学等研究機関において、多くの場合研究検査として無料で実施されます。その実施機関と検査項目は、日本先天代謝異常学会のホームページから参照できます。（<http://jsimd.net/iof.html>）

この精密検査は、本来、対象疾患の診療に対応可能な医療機関で行われるべきです。また、患者家族への金銭的負担なく実施されるべきです。

医療機関では、タンデムマス・スクリーニングの要精密検査対象者の検査は、適切な疑い病名を選択した上で保険適応検査である「遺伝学的検査」あるいは「先天性代謝異常症検査」として実施します。後者については、全国の精密医療機関において尿有機酸分析、血中アシルカルニチン分析が外注検査として実施出来ませんが、現時点では大学病院で実施されている外注検査（NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会など）に限定されますので、医療機関と検査施設との契約などの点で注意が必要です。

このように保険適応検査と研究的検査を組み合わせることにより、患者家族への経済的負担を求めることなく、精密検査が実施出来ます。

乳幼児突然死防止への新たな取り組み！

CPT-II 欠損症は一次対象疾患ではありませんが、最近相次いで本症による突然死や脳症後遺症の例が経験されました。

1 例はスクリーニング指標とカットオフ値が適切でなかったための見逃し例でしたが、その他の例は、対象疾患として扱われていなかったため、検査では陽性であったにもかかわらず診断されていませんでした。これに対して新しい

指標が開発され、先駆的な自治体の検査機関では対象疾患としてスクリーニングされています。

広島県でのスクリーニングでは、偽陽性例が少し増え、遺伝子診断が必須というハードルの高さはありましたが、乳幼児突然死を防止するために有意義な対象疾患として全国で取り組まれることが望まれます。





寄稿

タンデムマス・スクリーニングのネットワーク

づくりについて、寄稿を頂きました。

◎ 寄稿



関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラムの報告

埼玉県立小児医療センター
総合診療科副部長

窪田 満



今年の6月8日に関東1都6県のタンデムマス・スクリーニングに関わるメンバー（医師、技師、行政職）が一同に集い、「第1回関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラム」を国立成育医療研究センター講堂で開催しました。関東1都6県の実績報告、実際に悩んだ症例についての討論などを行い、ピボキシル基を持つ抗菌薬投与によるC5偽陽性をはじめとする様々な問題が浮上し、解決策が検討されました。関東1都6県で日本の出生数の約1/3が生まれており、タンデムマス・スクリーニングにおける関東圏の連携は、日本のタンデムマス・スクリーニングのモデルともなると考えられると思います。

ではなぜ、こういったネットワークの構築が必要なのでしょう。



医師の問題としては、タンデムマス・スクリーニングの対象疾患が非常に稀な疾患であり、その専門医の数が少ないことが挙げられます。例えばこの1都6県で日本先天代謝異常学会の評議員がいるのは東京都、埼玉県、千葉県だけです。現時点で各自治体に一人ずつ専門医を置くのは不可能であり、だからこそ、地域のスクリーニング相談医と、タンデムマス・スクリーニング専門医との、自治体の枠を超えた連携が必要なのです。

検査技師の課題は、新生児マス・スクリーニングの技術的問題よりも、異常値がでた場合に、もう一度産科医療機関で再採血にして異常の有無を確認するか、それとも小児科の専門医に診ていただいて精密検査にするかという最初の判断を、スクリーニング技師が行っているということです。その責任は重いものであり、症例によって悩むこともしばしばあります。検査施設

毎にそういった難しい症例を持ち寄り、検討し合うことで、理解を深めることができます。

行政職をお呼びした理由は、新生児マス・スクリーニングというものが、都道府県および政令指定都市の事業であるという認識が薄れていることへの危機感です。新生児マス・スクリーニングは医師が行っている医療とは異なります。症状があつて病院に来た方に対して検査をするのではなく、基本的には異常のないすべての赤ちゃんから血液を頂いて、税金を投入して無料で検査をしているのです。それも国から補助金がでているわけではなく、自治体の一般財源から捻出されています。新生児マス・スクリーニングの意義の認識が薄れてくれば、財政難に苦しむ自治体では当然予算が縮小されます。

以上の理由から、医師、技師、行政職が face-to-face で会話をする場を作りたいと考え、「第1回関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラム」を開催しました。これは国立成育医療研究センターの奥山虎之先生のご支援があつてはじめて開催することができました。また、同センターのスタッフの皆さんに本当にお世話になりました。この場を借りて御礼申し上げます。

フォーラムでは、各自治体の再採血率、精密検査率を比較することにより、特定のマーカーの再採血率が高い場合にその理由を検討することができました。例えばピボキシル基を持つ抗菌薬の新生児投与の影響や、あるマーカーのカットオフ値が低すぎた影響が明確になりました。技師が心配になって精密検査にしてしまうこともあり、この判断は常に難しいのですが、皆でレベルを上げていこうという機運が生まれました。また、千葉県こども病院の高柳先生から「迷わずすぐ相談してくれたら良い」というお話があり、医師と技師の信頼関係の構築にも役に立ちました。行政職から専門医への要求（保険未収載検査の問題の解決）もありました。face-to-face の力は本当に大きいと思いました。

個々の自治体からの報告や検討症例をここに記載するよりも、出席者の感想の方がフォーラムの状況を反映していると思いますので、以下に列挙します。

- 行政、医師、検査機関の連携をテーマにしたフォーラムは他に例がない。行政も含めた研修会であることがこの研修会の特徴の一つ。
- 今回は検査機関からの問題点の提議が中心だったが、採血医療機関や精査医療機関、保健指導などを行う行政側からの提議も大変参考になる。
- 行政関連の方が関心を持つ事項（検査推進のための組織づくり、医療機関との連携の取り組み、スクリーニング効果の検証など）を取り入れるとよい。
- 学会では相談しにくい小さな問題も、この会では相談できると思うので、あまり大きくなりすぎずに現場の声を出し合う場になってほしい。
- 開催された窪田先生のご苦労は大変だったと存じますが、実績報告のまとめなどで、検査施設は自施設の状況の把握が出来たと思う。
- 島根大学の山口先生の講演はいつもながら分かりやすく、また研究班での最新の動向なども聞けるため勉強になった。
- 検査目線のカンファレンスは他に例がなく、また普段精査医療機関と直接のつながりがない検査施設としては、とても貴重。
- 特に脂肪酸代謝異常のわずかなカットオフ超えのケースが一番悩ましく思っていたので少しイメージがつかめてきた。
- ケースカンファレンスは専門的な内容なので行政側には難しいと感じたが、勉強になった。
- いままでのタンデムを主とした研修会では症例検討をメインにしたものがなかったので、今回の研修会のような症例検討をメインにした研修をしばらく続けていただきたい

と思う。

- 先生方がどのように悩み、どう判断されるかを検査側が知っておくことは、検査結果を見る際の参考ともなるため、良い機会をいただいたと思う。
- 同様の会が全国各地で展開されることを望む。
- この回の成果を、しかるべきところに提言をし、全国に示すべきではないか。

来年以降も、長野県、山梨県も加えて、関東タンドেমマス・スクリーニング・フォーラムを継続していきたいと考えています。ついにタンドেমマス・スクリーニングが全国各地で実施される時代が来ましたが、それを意味のあるものにしていくためには、まだまだ課題が多いと感じています。こういった会を通じて、face-to-face で一つずつ解決していきたいと思っています。



◎ 寄稿




九州・沖縄地区スクリーニング ネットワーク体制の報告

熊本大学大学院生命科学研究部
小児科学分野 准教授

中 村 公 俊




九州・沖縄地区は研究会や地区学会などで交流が盛んな地域の一つです。年間出生数は約132,000人(平成24年)と全国の約13%に相当します。タンデムマス・スクリーニングの対象疾患である先天代謝異常症の分野では、熊本大学の遠藤文夫教授を代表として、2004年から年1回の「九州先天代謝異常研究会」を開催し、様々な症例の勉強や情報交換を行っています。

2004年から導入された、タンデムマス・スクリーニングのパイロットスタディ(厚生労働科学研究費補助金「わが国の21世紀における新生児マススクリーニングの在り方に関する研究」主任研究者 山口清次教授)では、福岡、佐賀、熊本、宮崎の各地域にご協力をいただき、14万人余りの新生児の検査を行い、10名の患者が診断されました。

タンデムマス・スクリーニングへの公費負担導入前には有償のスクリーニングを行った時期があり、2013年からほぼすべての地域で公費負担による検査が可能になりました。

このタンデムマス・スクリーニングを九州・

沖縄地区の全ての地域に導入する際には多くの困難が予想されました。たとえば、①異常値から診断に至る過程が複雑であり、その結果も正常、発症前の症例、重症例などさまざまであること。②確定診断には専門施設における検査が必要であり、尿有機酸分析、酵素診断、遺伝子解析など保険診療外の特殊検査を施行する症例が少なくないこと。③全国には多くの検査施設があり、精度管理システムは構築中であること、などです。これらの困難を克服するために全国で様々な試みが行われています。この、タンデムマス・スクリーニング コンサルテーションセンターもその強力なシステムの一つだと考えています。一方で、地域の特性を理解している専門医師、検査施設や自治体関係者と気軽に連絡を取ることができる連絡会議の必要性も感じていました。

そこで、約2年前から九州・沖縄地区の新生児スクリーニングに関わる医療施設、検査施設、自治体などの関係者に参加していただき、「九州新生児スクリーニング研究会」を開催しています。

新生児スクリーニングに関する特別講演や教育講演、症例報告、現在や将来の課題についての討議などが主な内容です。また、2014年5月に熊本大学で開催した第3回九州新生児スクリーニング研究会では、「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議」を併催し、特別講演として島根大学小児科の山口清次教授に、「タンデムマスによる新生児スクリーニングの展開」と題したお話をいただきました。

この、九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議では、お互いに顔が見える関係の中で、先

天代謝異常症の診断と治療の相談やスクリーニング体制の支援を行っていきたくと考えています。そして、①診療ネットワーク会議の連絡体制を構築する、②定期的な研究会・連絡会を開催する、③地域ごとのスクリーニング連絡協議会の開催等によって医療機関、検査機関、行政の連携を支援する、などの活動を行っています。

タンデムマス・スクリーニングをはじめとする九州・沖縄地区の新生児スクリーニングが有効に機能するための一助となるように、活動を続けていきたくと考えています。



☆☆☆☆☆-TOPIX-☆☆☆☆☆

ろ紙血の冷凍保存についてご検討ください。

現在、検査後のろ紙血をどのくらいの期間、どういった目的で保存するかは各自治体の判断に任されていますが、乾燥ろ紙血は、4℃保存でも測定物質の一部が分解してタンデムマスの検査データに影響を及ぼし、採血・スクリーニング時から長期間を経て再測定された際には、一部の疾患で偽陽性・偽陰性を生じる可能性が指摘されています。

-20℃あれば、その分解による測定値の影響が抑えられるので、検査後のろ紙血を長期間保存するには、理想的には4℃より-20℃かつ乾燥条件下の保存が有利とされています。

※参考文献

- 1 山田健治ら：遊離カルニチンおよびアシルカルニチンの安定性の検討.日本マス・スクリーニング学会誌 22(1): 29-34, 2012.
- 2 石毛信之ら：乾燥ろ紙血中アシルカルニチンの保存期間と保存温度による安定性の検討—有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の検体を用いた検討—.日本マス・スクリーニング学会誌 22(3): 234-243, 2012.
- 3 篠塚直樹ら：乾燥濾紙血中のアミノ酸、フリーカルニチン、アシルカルニチンの安定性の検討—保存温度・湿度・保存期間による影響—.日本マス・スクリーニング学会誌 23(3): 288-293, 2013

◎ 寄稿



検査施設の連携体制の推進

札幌市衛生研究所
母子スクリーニング担当課長
日本マススクリーニング学会
技術部会理事

花井潤師



平成26年10月から、新生児マススクリーニング(新生児マス)を実施するすべての自治体に、タンデム質量分析器(タンデムマス)の導入が完了しました。

このタンデムマスを使った検査で対象となる病気は代謝異常症と呼ばれるもので、我が国の新生児マスが始まった1977年に、最初に取り上げられたのがフェニルケトン尿症などの代謝異常症4疾患です。それぞれの代謝異常症では、特徴的な物質(アミノ酸、アシルカルニチン、糖など)が血液中で増加していますので、その増加の度合いを検査することで、病気を見つけることができます。

その当時行われていた検査はガスリー法(BIA法)と呼ばれるもので、微生物(枯草菌)を利用した生物学的な検査のため、結果が判明するまで2日かかりました(図1)。また、一つの病気の検査のために、別々なプレートを用意する必要がありました。

それから、約30年後に始まったタンデムマス検査では、一回の検査で20種類以上の病気をみつけることができ、1検体あたり2分ほどで検査結果が出てきます(図2)。



このように、検査を担当する人にとっては、夢のような分析機器ですが、実際にこの機器を取り扱うには、ガスリー検査とは全く違った知識と技術が必要で、このタンデムマスを正しく取扱い、精度の高い検査を継続的に行っていくためのいろいろな取り組みが必要になってきます。

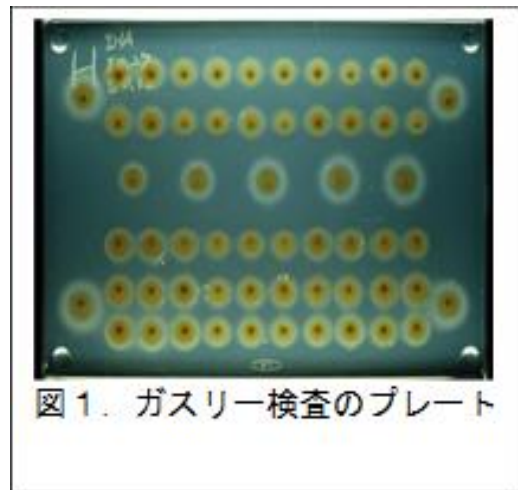


図1. ガスリー検査のプレート

それでは、「精度の高い検査」とはどういった検査でしょうか。

新生児マスは、生まれて4~6日目に採血した血液(濾紙血)を使って検査します。この1回だけの検査で病気の有無を判定しなくてははいけ



図2. タンデムマス

ません。検査の判定の基準は、『カットオフ値』と呼ばれるもので、この値が正しくないと、検査で異常を見逃したり、再検査が多くなって、赤ちゃんやそのご家族に大きな負担をかけることとなります。したがって、正確な検査と適正なカットオフ値で判定が行われ、見逃しがなく再検査を最小限とすることで、「精度の高い検査」が可能になります。

そのために、検査施設が継続的に行う必要のある取り組みの一つが「精度管理」と呼ばれるものです。少し、専門的になりますが、精度管理には、外部精度管理と内部精度管理の二つがあります。外部精度管理は、自分の施設ではない別の機関が作成した濃度のわからない検体を測定して、正しい結果を測定できたかどうかについて評価します。もう一つが、内部精度管理で、こちらの方は、自分の施設の中で、濃度のわかった検体を毎回の検査に加えて、検査結果の安定性を調べたり、一定期間に検査した結果を集計して、検査の判定の基準になるカットオフ値が適正に設定されているかを評価することができます。

タンデムマス検査が導入されるまでは、比較的検査項目が少なく、対象となる病気の数も限られていたので、外部精度管理を中心に精度管理を行うことで、目指すべき精度を確保できていましたが、タンデムマス検査では、機器自体の操作や保守の難しさとともに、検査項目と対象疾患が増えたことで、各施設で行うべき内部精度管理が特に重要になってきました。

日本マススクリーニング学会技術部会では、タンデムマス検査の普及が進み、これまで行ってきた検査法とは異なった機器による検査での施設ごとのばらつきが懸念されたことから、その解消に向けた内部精度管理の充実に向けた取り組みを行っています。まず行ったことは、自分の施設の検査結果が他の施設と比べて、同程度なのか、異なっているのか、異なっている場合にはその程度はどのくらいかを、各施設で認識してもらう作業です。具体的には、タンデム検査で検査する各指標について、以下のような調査を行いました。

- 各指標の正常値の分布
- 各指標とカットオフ値との関係
- 再採血や精密検査の割合

この調査では、全国の検査施設が約 40 か所、対象となる病気が 16 種類以上、検査する指標が約 30 種類となり、データの数だけでも膨大なものになります。調査は年に数回実施していますが、各検査施設に専用の精度管理ツールを配布して集計作業をしていただき、インターネットを利用することで、短時間に大量のデータをやり取りすることができます。さらに、集計・解析結果は、PDF ファイルとして各施設に報告するとともに、日本マススクリーニング学会のホームページに掲載されています。

*URL: <http://www.jsms.gr.jp/index.html>

現在はメールを使った方法でデータ収集を行っていますが、将来的には、学会のホームページに、精度管理専用のウェブサイトを開設して、サイト内でデータ登録・解析までを一度にできるアプリケーションの開発が期待されています。

新生児マススクリーニングは35年以上が経過しましたが、幸い、マススクリーニング検査に携わってきた検査施設の多くは開始当初から行ってきた施設がほとんどで、年に数回行われる学会や研修会など、様々な機会を通じて、タンデムマス検査経験の長い施設の方からの情報収集や情報の共有化が盛んに行われています。

さらに、今年度から、NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会によるコンサルテーションセンターが開設され、経験の浅い検査施設でも、気軽に質問でき、経験豊富な方からの情報を得ることができるようになりました。

今後、より精度の高い検査を目指した連携体制ができるよう日本マススクリーニング学会技術部会として、検査施設への支援を進めていきたいと考えています。



☆☆☆☆☆-TOPIX-☆☆☆☆☆

医科点数表の「先天性代謝異常症検査」の平成 26 年度の変更点について その 1-先天性代謝異常症検査

タンデムマス法が全国に普及すると、陽性者の確定診断のためにいくつかの特殊検査が必要になります。平成 26 年度の保険点数の解釈に変更が加えられました。

平成 24 年度

D010 特殊分析

8 先天性代謝異常症検査 1,200 点

注 当該保険医療機関内において、当該検査を行った場合に患者 1 人につき月 1 回に限り算定する。



平成 26 年度

D010 特殊分析

8 先天性代謝異常症検査 1,200 点

注 保険医療機関内において、当該検査を行った場合に患者 1 人につき月 1 回に限り算定する。

—< 解説 >—

平成 24 年度の最初に出る「当該」という言葉が平成 26 年度に削除され、受診した医療機関以外の保険医療機関で検査を実施した場合においても、1,200 点（1 回/1 ヶ月）を算定できるようになりました。ただし、検査を行う機関は、特殊検査のできる保険医療機関ということになっています。現時点では、保険医療機関以外で検査を行った場合は、まだ認められていません。
※本検査の保険適用について疑問がある場合、各地区の担当部署に確認されることをお勧めします。

☆☆☆☆☆-TOPIX-☆☆☆☆☆

医科点数表の「先天性代謝異常症検査」の平成26年度の変更点について
その2-遺伝学的検査の点数変更

遺伝学的検査は以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、患者1人につき1回算定できます。

対象疾患は36疾患（ア～ヤ）ですが、タンデムマス関連疾患は以下の通りです（タ～マ）。

- タ フェニルケトン尿症
- チ メープルシロップ尿症
- テ シトルリン血症(1型)
- ト アルギニノコハク酸血症
- ナ メチルマロン酸血症
- ニ プロピオン酸血症
- ヌ イソ吉草酸血症
- ネ メチルクロトニルグリシン血症
- ノ HMG 血症
- ハ 複合カルボキシラーゼ欠損症
- ヒ グルタル酸血症1型
- フ MCAD 欠損症
- へ VLCAD 欠損症
- ホ MTP(LCHAD)欠損症
- マ CPT1 欠損症

平成24年度 (P377)

D006-4 遺伝学的検査 4,000 点

↓

平成26年度 (P410)

D006-4 遺伝学的検査 3,880 点

—< 解説 >—

遺伝子検査、酵素活性測定、DNA シーケンス、培養法などの特殊検査を行って、検査結果を総合的に判断して診断し患者にカウンセリングした場合に適応されます。ただし、検査項目の数に関わらず1回しか請求できません。

※疑問がある場合、各地区の担当部署に確認されることをお勧めします。



～患者家族から～

「タンデムマス・スクリーニングへの期待」

をテーマに、寄稿を頂きました。



家族が安心して生きられる社会を目指して

PA-MMA の会 ひだまりたんぽぽ 代表
先天性代謝異常症のこどもを守る会 代表

柏木明子



日頃は私たち患者家族のため、そしてこれから生まれてくる子どもたちのために、多大なご尽力を賜り心より御礼申し上げます。またこの度は『タンデムマス通信』の記念すべき第1号に投稿の機会をいただきまして、大変光栄に思っております。

新生児マス・スクリーニングによって病気がわかった家族にとりまして、これをお読みくださっている、事業に携わっておられる皆様は、正に命の恩人です。私たちの会は発症後診断の患者が9割を占めますので『症状を予防できる』ということがどれほど素晴らしいことなのか、切ないほどに理解しているつもりです。

年間の発見者数を記した記録があるかと思えます。この数字をご覧になる多くのかたは、発見されたご家族の喜びはどれほどのものだろうかと想像されるかもしれません。私もそう思っていました。しかし現実はずうのだと最近になって分かってきました。



『診断』は家族に覚悟と決意を突きつけます。「発見されて本当に良かった」という感謝の気持ちの一方で「絶対に発症させてはならない。予防が可能といわれているのだから」というプレッシャーを背負い、家族は生涯に渡る病気とのお付き合いを、ここからスタートさせることになるのです。

陽性通知を受けて精査の結果待ちをしている家族からは「相談できるひともなくパニックになりそう」という声が寄せられます。

待つことしか出来ない時間の苦しさは計り知れません。精査病院を紹介いただくと同時に、心の中の余計な不安を取り除いてくれるようなパンフレットや相談窓口を用意していただくことで、陽性通知を受けたかたの心身は大分救われるはずです。

札幌市衛生研究所のホームページで紹介されている検査に関する説明やQ&Aはとてもわかり易く「他にわからないことがあったら、このページのいちばん下にある連絡先まで電話してね!」という連絡先とお問い合わせフォームも

用意されています。こうした配慮はなによりの安心感を与えてくれます。北海道薬剤師会公衆衛生検査センターでも最近新しいパンフレットを作成され、愛情のこもった内容に感銘を受けました。

精査にて確定診断に至った家族からは「夜も何度も起きては寝息を確かめてしまう」「医師に指示された分量を食べてくれない」「本当に元気に成長できるのでしょうか」といった不安や悩みが寄せられます。

百聞は一見に如かずです。どんなに長い文章よりも、こうした時期を乗り越えた先輩患者さんをひと目見るだけで、家族はとても励まされるものです。

現在、個人情報保護法の壁により、家族同士が知り合うことが難しくなっています。同じ病院でフォローを受けている同病の患者さん同士が、そうとも知らずに外来ですれ違っているという状況はとても勿体無いことです。新生児マス・スクリーニング事業の一環として、家族同士が顔を合わせられるような機会を持つことに、どうぞ各自治体の皆様、お力添えをお願いいたします。

新生児マス・スクリーニングで発見された有機酸・脂肪酸代謝異常症のかたが、100%問題無く成長できるのかと言うと、残念ながらそうではないことをご存知と思います。特に重症型の有機酸代謝異常症や二次対象疾患となっている脂肪酸代謝異常症においては、脳や中枢神経等へのなんらかの影響を免れることができない場合が残念ながらあります。私たちの病気は同じ病名でも個人差があり、軽症であろうと重症であろうと、今の医学ではどの病気も完治は出来ないのです。

そう考えると「発見者数」は家族にとってさほど重要な数字ではありません。私たちが知りたいのは、そのお一人お一人がどのような経過

をたどっているのか、安心して幸せに生活されているかどうか、なのです。

どうか発見された全ての方の経過を追跡し、そのデータを全国の関係者で共有できるしくみを構築してください。そして、そこから判って来たことを、より良い治療法開発に繋げてください。



有機酸や脂肪酸代謝異常症は、アレルギーとも違い、特にスクリーニングで早期発見されれば知的障害や発達障害を免れる可能性が非常に高くなります。これは本当に素晴らしいことです。しかしこれは一般の体質のひとと同じ土俵で生き抜いて行かねばならないことを意味します。

生涯治療を継続し、医師の指示を守りながら生活をしなければ命が危険にさらされるというのに、大人になると医療費助成を打ち切られるばかりか、有給休暇は定期検診で消えてしまうのです。無理をすると入院を余儀なくされるデリケートな体質でありながら、無理のきく体質のかたと同じように社会生活を送らなければ、居場所を失ってしまうのです。

私はこれまでに、有機酸・脂肪酸代謝異常症の成人患者さん5名にお会いする機会に恵まれました。多くの仲間を喪って来た私たちにとって、彼らは希望の光です。笑顔が素敵で、周囲をパッと明るくするようなお人柄の方々ばかりです。しかし彼らのこれまでの苦労、これから先への不安な思いは、涙無くして聞くことはできませんでした。

スクリーニングで発見されてきた子どもたち、これから発見される子どもたちに、ここから「よかったね、安心して生きてゆこうね」と言ってあげられる環境を作りたい。この一心で私たちは活動しています。主治医と家族との連携はもちろんのこと、教育、福祉をはじめ、地域の様々な専門家やNPOなどと良い関係を築くことが必要不可欠です。そこで現在当会では

『地方会』の発足に最も力を入れております。今年度は、札幌、宮崎、福岡、北九州、広島で地方会が発足しました。来年半ばまでには、関東数カ所、愛媛、大阪などでの交流会の開催を目標に現在準備を進めています。各地方会の発足後も、あとはお任せではなく、引き続き第2回、第3回交流会開催のお手伝いをしてゆき、より強固な連携の輪づくりを応援して行く所存です。もちろん、ここには自治体関係者の方々、検査機関の方々等のご協力が不可欠です。どうかこうした現状をご理解いただき、共に連携の輪を作ることにお力添えください。「我がまちでも地方会を発足したい」とのお声掛けもお待ちしております。

新生児マススクリーニング事業におきまして、皆様には数々の悩ましい課題がおりかと思えます。そのような中でのお取り組みに心から感謝申し上げますとともに、皆様のご健康とお幸せをこころよりお祈りしております。これからもどうぞよろしくお願い申し上げます。



この記事へのお問い合わせ

(柏木) pamma.info@gmail.com

PA-MMA 患者の会 ひだまりたんぽぽ

～有機酸・脂肪酸代謝異常症の家族サポートをしています

<http://pa-mma.web5.jp>

先天性代謝異常症の子どもを守る会フェイスブックページ

～子どもの病気予防を応援しています

<https://www.facebook.com/pamma.info>



息子が教えてくれたこと

先天性代謝異常症 交流会 K.H.



「タンデムマス通信第1号」発刊おめでとうございます。

はじめまして、私はメチルマロン酸血症の息子(13歳)をもつ母です。息子は特別支援学校中学部に通い、自宅ではブロック遊びに夢中、胃ろうからの注入を自分でできるようになるため毎日?特訓中です。

私事ですが昨年、神奈川県に住む弟夫婦に赤ちゃんが産まれました。私にとって初めての甥になります。息子と同じヘビ年生まれ、出生体重も同じ3020グラムの元気な男の子でした。

「元気な赤ちゃんが産まれる」医療技術はどんどん進んでいきますが、これほどありがたいことはありません。息子がメチルマロン酸血症を発症し、入退院を繰り返す生活の中で甥の誕生は嬉しくて涙が出ました。私はすぐに福岡からまだ産院にいる義妹と甥を見舞い、抱っこすると甥は元気に足をバタつかせて大きな声で泣き、新生児ながら息子の時には感じなかったしっかりとした体の動きに驚きました。新生児マス・スクリーニングの検査も異常なく、先日はじめての誕生日を迎えて家族みんなでお祝いすることができました。

息子が産まれた時には受けられなかった検査を甥は受けることができました。特に神奈川県は全国でもいち早くタンデムマス・スクリーニングを取り入れ



た自治体だとうかがっています。甥だけではなく今年度から全国でタンデムマス・スクリーニングが導入されて早期発見、早期治療を受ける体制が整いつつあります。発見される病気の種類も6種類から症例数の少ない病気も含めて20種類以上に増えました。息子の病気も決して症例が多いとは言えないのですが検査していただけるようになりました。「もっと早く発見できていれば・・・」と悔やまれる赤ちゃんや家族が少なくなるなんて、とても喜ばしいことです。息子は生後三ヶ月から発症する一歳四ヶ月まで病名が分からず、発達の遅れ、肝機能の異常などを指摘されながら不安な日々が続きました。アシドーシス発作をおこして発症した時には目の前で意識がなくなり、どんどん弱っていく息子に名前を呼んでやることさえできず、怖くて泣きくずれてしまいました。





辛い思いもしましたが、家族3人で生活していくこと、私達が元気で過ごすことができるのはあたりまえではなく、多くの人に支えられていること、いかに自分が恵まれた環境で生まれ育ったのか、病気のために障がいのある子どもは決して不幸ではないことを知りました。息子のおかげで私達家族の心は豊かになりました。

日本では少子化、人口減少が心配されています。タンデムマス・スクリーニング検査が病気

の有無を判断する「ふるい」ではなく、どんな赤ちゃんでも安心して出産できる暖かい「ゆりかご」となり、これから産まれてくる赤ちゃんや家族の幸せ、ひいては社会を構成する1人1人が大切にされる支えにつながることを願います。

山口理事長先生をはじめタンデムマス・スクリーニングの普及にご尽力いただいた方々に心から感謝申し上げますと共にさらなるご活躍をお祈り申し上げます。



全ては子供の幸せのために

先天性代謝異常症 宮崎県日向市交流会

幹事 金丸香織



私の娘は異染性白質ジストロフィー (MLD) という進行性の難病です。2歳で確定診断された時の説明で、治療法なし予後不良と言われ絶望しました。進行の為、移植も間に合いませんでした。

しかし今、治療法が海外で大きく動き出しました。MLDはスクリーニングには入っていません。治験に参加するには発症初期段階の患者が必要なのです。しかし娘が2ヶ月で動けなくなったように進行がとても早く、病院巡りで検査をしている間に動けなくなるのがほとんどのパターンなのです。

今年になり病気の認知度が上がってきたからなのか、5家族程見付かり、現在2家族がオーストラリアの治験に参加しています。治験を成功させ、日本でも使えるようになるには、病気の事を沢山の方に知ってもらい、初期患者を見付けることが大切だと考えます。

進行した所には効かないかもしれない、でも1つでも体が楽になれたり、少しでも長く笑顔が見られたりするだけでも、治療をしてあげたいと願うのが親の気持ちだと思います。

昨年大阪での患者会に参加し、製薬会社の方と直接お会いし、「早くお薬が届けられるように頑張ります！」と子供一人一人に手を取り、声を掛けて頂きました。



珍しい病気で世の中から見放されたような気になる時がありましたが、同じ病気のお友達と会うだけで安心できるし、専門の先生のお話を聞くと「世界のどこかでは研究が進んでいる！」と日々頑張る元気がわいてきます。

毎年患者会に参加したいのですが、宮崎からだ費用の面や移動の苦労があり、なかなかです。そこで6月に柏木さんと繋がることができ、宮崎の代謝異常のお友だちに声をかけ、交流会を開催しました。ライソゾームとアミノ酸系9家族20名と支援学校職員、看護師、OT、県議会議員、保健師、役所の方、薬剤師などが40名、計60名程度が集まる大きな会となりました。

代謝異常と言っても病状に幅があり、症状も様々ですが、「子供の笑顔を守りたい!」、病気の理解と治療法の確立への思いは皆同じです。

まずは周りの人に知ってもらおうと言う事で体験談を話してもらいました。確定診断までの

苦しみ、病気と向き合う大変さ、4分の1の遺伝の悩み、兄弟児フォローの足りなさなど、共感することばかりでした。



今回交流会で私たちが繋がったことにより、各患者会 MLD、ALD、ムコネット Twinkle days の会長さん達からも応援をして頂き、首都圏だけでなく、地域交流の和は作れると実感しました。多数の方が関心をもち参加してくれた事にも驚きましたが、偶然チラシを見て参加された難病センター長と出会ったことにより、市長訪問を行ったり、フォーラムで話す機会を頂いたり、新聞やテレビで取り上げてもらったりと MLD の事を紹介する機会を沢山もらいました。それからチャリティーの収益金を子供たちにとプレゼントを頂いたり、小さな一歩のつもりでしたが、一歩踏み出したことにより色々な事が動き出しました。

県北小児難病の会も発足し、仲間もできました。

ずっと「お薬できないかな？」とただ思って過ごしてきましたが、オーストラリアで治験を頑張ってくれている家族がいると思うと、待っているだけじゃいけないと感じます。私なりにできることを少しずつ宮崎から発信していけたらと思います。

今回患者交流会を地元でやってみて、一歩動き出す事の大切さも分かったし、出会いや患者会の横の繋がりの大切さをつよく感じました。

これからの課題はマスキングで見つかった家族を地元でフォローする事や、在宅医療を楽しんで取り組む体制作りです。

本来進行して医療度が高いほど支援が必要だと思っておりますが、手を差し伸べて欲しい家族ほど、支援が難しくなる現実を実感しています。疲れきる前のレスパイトや、楽しんで家族で過ごすための支援のあり方などを訴えかけていきたいと思っております。

一人じゃ何も出来ないけれど、今回繋がった皆さんと協力していけたら、また一歩進めそうな気がします。

全ては子供の幸せのために♡



まずは地域の方々に知っていただきたい

先天性代謝異常症 宮崎県日向市交流会

幹事 成合 真由



宮崎県日向市在住、古典型シトルリン血症1型、6歳男児の母親です。

6月に宮崎県日向市で、初めて先天性代謝異常症交流会をさせていただきました。

先天性代謝異常症のこどもを守る会の柏木さんにサポートして頂き、患者ご家族をはじめ、看護師、県議会議員、支援学校の先生方、地域のコーディネーター等、約60名の方々に参加していただきました。

同じ宮崎で仲間がいることを知り、情報交換をしながら、お互い支えあっていたらとの思いで開催させていただきました。

タンデムマス法の導入によって6疾患から19疾患になり、早期発見できますが、病気が分かったご家族のその後のフォローを十分にしていける事がとても重要ではないかと思えます。

息子の病気が分かった6年前、何も情報がなく同じ病気の仲間とも繋がれず、今後どういった生活を送れるのか、病気はどんな風になっていくのか、市の支援はどういったものがあるのか、全く分からないまま3年過ぎました。これからの方々にこういった思いはしてほしくありません。まずはこの様な病気がある事を地域の方々から知ってもらいたいと思います。そして私たちの様に同じ代謝異常症の家族と繋いで頂いたり、定期的な家庭訪問、地域にはどんなサポートがあるのかなどのフォローを、ぜひお願いしたいです。

そして来年の就学で普通学校を希望しています。病気や発達障がいはあるけれど、沢山のこ



ども達の中で沢山の経験を通して、刺激を受けながら成長して欲しいと思いますが、症例が無いことで恐れられています。

支援員さんがついて声をかけてくれることだけでも違います。やはりここでも知ってもらうことが大事でしっかりと伝えていきたいと思えます。

希少疾患だからこそ、様々な場所で周知活動を行っていきたいと思っています。



病気を持つこども達とそのご家族が、毎日安心して過ごせる世の中になることを願っています。



息子が身を以て教えてくれた スクリーニングの必要性と未来像

先天性代謝異常症 広島県交流会

幹事 角野美雪



私の息子は生後7ヶ月半の時に発熱から急性脳症になり、その原因として脂肪酸代謝異常症・CPT2欠損症と診断されました。

今年度から全国的にタンデムマス法が導入されておりますが、私の住む広島では、幸いなことに以前からこの検査が受けられる仕組みが整っていました。もちろん息子が生まれた時にも、タンデムマス法によるスクリーニングを受けています。

しかし、その時の検査では陰性。つまり異常なしです。診断された時に初めて、検査で偽陰性が出てしまったことを知らされました。

検査で病気がわかっていたら、発症を抑えられたかもしれない病気。抑えられなかったにしても、急性脳症や重症心身障害児になってしまうことは避けられたかもしれない病気…。

様々な思いが駆け巡りました。けれど生死をさまよった息子は、みごとに戦いに打ち勝ち生きてくれました。そして、私は後ろを振り返るのをやめ、現実を受け止めはじめました。それから、私たち家族のような思いを、もう誰にもして欲しくないと強く願うようになりました。

病気のことをいろいろネットなどで調べていくうちに、患者会のことを知り、入会しました。同病の方とお話したいと思っていましたが、当時患者会にはCPT2欠損症の方はいらっしゃいませんでした。



しかし、患者会を通じてたくさん学びの場をいただきました。そして学んでいくうちに、スクリーニング結果は絶対ではないということ、中でもCPT2欠損症は見つけにくい疾患であることを知りました。

現在も見逃し発症が起きてしまっているともお聞きしています。一人でも多くの赤ちゃん、ご家族の未来が明るいものとなるよう、研究者の方々にはさらなるご尽力をいただきたいと思っています。



それと同時に、新生児マススクリーニングがさらに認知されることも強く願います。タンデムマス・スクリーニング普及協会のホームページに、『新生児マススクリーニングは、社会から子どもたちへの「プレゼント」です。』とあります。素晴らしいこの言葉が社会に根付いてくれるといいなと思います。

その為には、全国各地で知ることが出来る場所が必要となってきます。患者会の地域懇親会や、学会の市民公開講座、都道府県ごとに専門医からの講演会や交流会がもっと増えていく必要があると思います。

私自身、患者会へ入会してから、島根、大阪、広島と懇親会や市民公開講座へ参加させていただきました。特に広島での市民公開講座では寸劇や、パネルディスカッションのパネラーとして参加させていただくという、本当に貴重な機会をいただきました。

毎回、学ぶことや考えさせられることがたくさんあり、充実した時間を過ごさせていただいています。

また、懇親会や市民公開講座のおかげで、当初は患者会にいらっしゃらなかったCPT2欠損症のお子さんを持つ親御さんともお会いすることが出来ました。今では症状は違えども同じ疾患同士、悩みや情報を共有する仲間となっています。

そして、これからは地域での繋がりもとても大切になってくると思います。タンデムマス法が全国的に導入された今、今まで以上に患者も増え、子どもの未来に不安を感じられる親も増えてくるはずです。身近に相談できる場所、人が早急に必要となってきます。

患者の親として、私に出来ることは少ないかもしれませんが、たくさんの人との繋がりを大切に、手助けもさせていただければと思っています。

私の息子は、スクリーニングで見逃しという結果になってしまいましたが、検査を受けなけ

れば良かったと後悔したことは一度もありません。ただ、検査精度については生まれた地域によって格差が出ないように、早急に全国統一にしていきたいと願っています。



日本全国どこで生まれても、確実に予防が出来るスクリーニング体制が整う日が来ますように。これが私の一番の願いです。



先天性代謝異常症と向き合った日々

先天性代謝異常症 広島県交流会

幹事 福田 敬二



私は成人で初めて VLCAD 欠損症と診断されました。

この診断に辿り着くまでにはいろんな経緯と「私はどうなるのだ?」という不安の中、先生達による検査と治療を得て、やっと VLCAD と診断された時はマス・スクリーニング検査と見つけてくれた先生に感謝しました。一番嬉しかったのが数多くの検査をしなくてもいいということでした。この時に主治医（内科）から詳しい説明があり、「やっと病気が分かった」という気持ちでした。マス・スクリーニングについては「病気を特定させる検査」ということだけで、海外の大学病院で確定したことを知らされた程度でした。しかし、これが先天性代謝異常症とマス・スクリーニングとの出会いと向き合うきっかけでした。

それから 16 年の年月が流れ、先天性代謝異常症の子どもを守る会に入会し、マス・スクリーニングと先天性代謝異常症について勉強させていただく機会を学会・市民講座・地域交流会で得ることができました。

特に地域交流会と学会市民講座に参加した経験が一番印象的で、私のこれまでの先天性代謝異常症とマス・スクリーニングとの向き合い方の意識を変えた会でした。

地域交流会では、私が会の中で最年長患者ということもあり、必ずメンバーの方々から今までの経験を話してほしいといわれ、ありのまま



を話しました。

学生時代において体育授業や球技大会で筋痛に見舞われ苦労した話、就職するまでと実際に就労してからの理想と現実のギャップに苦労し何度も入退院を繰り返した話、発症した時にどういう対処をしてきたのか。話を聞いた皆さんの不安をどれだけ和らげられたか分かりませんが、私の経験より皆さんが想像以上の経験をされていると感じて、逆に教えられたことが沢山ありました。

最も大切なのは、みんなで悩みや不安を話し合っ解決していくことだと考え、これからも参加できる限りは参加したいと思っています。

マス・スクリーニング学会市民講座では、「マス・スクリーニングの定義を考える」という寸劇に参加しました。

私は「発症後診断」ということもあり、本来どのような経緯と手順でマス・スクリーニング検査が行われているか、あまり知識がありませんでした。台本と練習の中でそれを知りましたが私が生まれた時に「発症前診断」で診断が下されていたら、もしくは「発症後診断」であっても VLCAD を発症した時に正しくマス・スクリーニング検査を受け、学生時代に「私は VLCAD という病気である」と知っていれば、人生は大きく変わっていたのかもしれないと思ってしまいました。さらに講演を聞き続け、VLCAD 以外の先天性代謝異常症のこともマス・スクリーニングのことも全く知識がなかったため、入ってくる知識がすべて新鮮でした。

マス・スクリーニングにおいては、1970年代に日本で研究が始まったこと、つい最近になって全国に普及したこと、世界各地でも研究が行われているが、まだ日本は世界レベルの標準であるということ、そして、数多くの先生方の努力と患者さんの協力で検査が成り立っていること、その検査実績をもとに、検査精度の向上をされていること、そして何よりも大切なのが、「発症前に病気を発見して、発症しないうちに治療する」、「一つの検査で多くの病気を見つけることができる」ということを知りました。

今までマス・スクリーニング以外の検査を受けてきましたが、これは全く違う特徴を持っていると思いました。一方、一回の検査で陰性と診断された後に発症してしまう偽陽性のこと、まだ各都道府県に一つの施設でしか検査できないという地域レベルでの発展の遅れと検査精度の違いがあることを、忘れてはならないでしょう。また、私のような検査が導入される以前の発症者を「見逃し発症者」と聞いたことがあります。この見逃し発症者をこれ以上、増やさないようにする為の受診制度を設けてほしいと思います。

私にとってマス・スクリーニングとは「自分のことを教えてくれた検査」、「これからの治療において方向性を見出してくれる検査」と位置づけています。もし、診断がついてなければ、未だに病名が明確にならないまま対処療法のみ状況から抜け出せておらず、不安を一人で抱えながら日々生活していたことでしょう。



私はこれからも「先天性代謝異常症の子どもを守る会」のメンバーとして学会・交流会などにできる限り参加して、自分の経験話を話して成人になっても就労できて普通に生活できることを知ってもらいたいと思います。

マス・スクリーニングの普及に微力ながら協力し、就労者の立場で先天性代謝異常症を取り巻く数多くの問題解決に取り組んでいき、私の歴代の主治医や通っている病院での先天性代謝異常症の普及と知識向上に尽力していきたいと思います。





編集後記



すっかり秋も深まって参りましたが、皆様いかがお過ごしでしょうか。

今年度より、全国でタンデムマス・スクリーニングが実施されることになり、これに伴い、外部精度管理の実施方法が変わり、また相談支援業務を行うTMSコンサルテーションセンターが新たに開設され、今年は新生児マススクリーニングの節目の年となりました。

今号のタンデムマス通信第1号は、いろいろ一新するにあたって関わって頂いた先生方と、患者会の皆様から頂いた原稿を中心に、編集させていただきました。

ご尽力を賜りました関係各位と、本誌に寄稿を頂いた皆様に、心よりお礼申し上げます。

TMSコンサルテーションセンターには、最近、個人経営の病院の方からもお電話を頂くことがあります。徐々にですが、センターの存在が認知されつつあることを実感しています。また、地域のコンサルタント医師や連絡協議会などの体制がしっかりとできている場合にも、当センターをセカンドオピニオンとしてご活用いただければと思います。

今後とも、センターの周知にご理解とご協力を賜りますようお願い申し上げます。

また先日、四半期実施報告書を提出させていただきましたところ、複数の自治体・検査機関のご担当者様より、TMSコンサルテーションセンターへの問合せ・回答について、「よそでも参考になることがあるのではないか、情報共有について検討して欲しい」とのご要望をいただきました。これについて、どのようにまとめるべきか、只今検討しておりますが、次号のタンデムマス通信にて掲載する方向でおります。また、必要な範囲でサイト上にも掲載したいと考えております。

次号のタンデムマス通信は3月発刊を予定しております。どうぞお楽しみに。



タンデムマス通信 Vol. 1

発行日 2014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 : 03-5358-8755 FAX : 03-5358-8756

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



Tandem Mass Screening

NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会