

タンデムマス通信

2016.3 Vol.4



TMS コンサルテーションセンター

03-3376-2550

受付時間 9:00am-6:00pm



TandemMass Screening

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

新生児マススクリーニングの国際交流推進

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教授

山口 清次



かつてアジア、アフリカなどの発展途上の国における小児科領域のトピックは栄養不良、感染症、下痢、および戦争孤児の問題などでした。一方経済発展を遂げた国では感染症が激減して、アレルギー、小児がん、心疾患、神経疾患、遺伝性疾患などが主要なテーマとなっています。我が国ではアジアに先駆けて 1977 年から新生児マススクリーニングが全国実施されましたが、1990 年代からアジア諸国でも少しずつ普及してきました。

新生児マススクリーニングは、政情不安の国や貧しい国などにとっては「高根の花」でした。数年前から、経済発展を遂げたアジア新興国でも急速に関心が高まり、新生児マススクリーニング事業が普及しつつあります。そして日本、台湾、韓国、シンガポールなど一部の国ではタンデムマスが導入されるようになりました。昨今は「新生児マススクリーニングを開始した」ということは、その国の経済発展の証しであり、国のステイタスようになって、いまアジア各国では競っているという感じです。

こういう状況をみると、戦後 70 年間戦争もなく、アジアの中では比較的早く経済発展をとげた日本に生まれて幸運だと感じま

す。お隣の韓国では 1980 年代に日本大学で勉強したリー・ドンファン先生が中心となって頑張った結果、1990 年代から韓国でも新生児マススクリーニングが始まりました。そして軌道に乗った後、彼は熱心に発展途上国の指導のためにアジア諸国を飛び回っています。

日本はこれまで研究面は欧米に目が向いて、アジアでトップに行く研究の蓄積があるにもかかわらず、アジア諸国と国際協力するという視点が乏しかったように思います。日本を取り巻くアジアが大きく変貌している昨今、アジア諸国との国際協力を進める必要があります。それには以下のような利点が挙げられると思います。①各国の疾患頻度、遺伝的背景の解明、②生活習慣のちがいによる重症度の影響、③新規治療法の早期推進、④患者交流の拡大、⑤若手研究者の教育研修、および⑤国際交流の推進と産業の活性化などです。

一般財団法人健やか親子支援協会（理事長 山口清次）主催で、昨年 11 月に「第 1 回小児希少難病支援フォーラム～日本とアジアの子どもたちのために」という行事を開催しました。

<http://angelsmile-prg.com>

 目 次 

| | |
|--|----|
| 1. 巻頭言（新生児マススクリーニングの国際交流推進） | 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教授 | |
| 2. 特別寄稿 | |
| ①特殊ミルク共同安全開発事業について | 4 |
| 北川照男/公益財団法人東京都予防医学協会顧問 | |
| ②ニューヨークにおける新生児マススクリーニング | 6 |
| 大石公彦 /Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, USA Assistant Professor of Pediatrics, Genetics & Genomic Sciences | |
| 3. 外部精度管理の状況（平成 27 年度下半期） | 8 |
| 原田正平/国立研究開発法人国立成育医療研究センター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 | 9 |
| 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原発性免疫不全症（PID）をご存じですか？ | 10 |
| 今井耕輔/東京医科歯科大学 小児科 | |
| ②第 4 回先天代謝異常症患者会フォーラム | 11 |
| 高柳正樹/帝京平成大学地域医療学部看護学科教授 | |
| ③患者フォローアップ体制を整備することの重要性 | 13 |
| 小林弘典/島根大学医学部小児科助教 | |
| 6. 各地区の新生児マススクリーニングの状況 | |
| ①新潟県・新潟市の新生児マススクリーニング | 14 |
| 長崎啓祐/新潟大学医歯学総合病院小児科講師 | |
| ②沖縄県の新生児マススクリーニングネットワーク | 15 |
| 知念安紹/琉球大学大学院医学研究科育成医学講座(小児科)准教授 | |

7. 寄稿 患者家族から～

①自立に向けた我が家の取り組み・・・・・・・・・・・・・・・・・・16

柏木明子/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

②未発症の子供と家族・・・・・・・・・・・・・・・・・・18

TS /ひだまりたんぽぽ

③病名がわかること、情報があること・・・・・・・・・・19

AM /先天性代謝異常症北海道家族交流会

8. 学会便り：平成 28 年度の日本マススクリーニング学会 学術集会の概要・・・・・・・・20

長尾雅悦/国立病院機構北海道医療センター（統括診療部長・小児科）

☆ お知らせ/ TMS コンサルテーションセンターより

☆ 編集後記



● 特別寄稿-①

特殊ミルク共同安全開発事業について

公益財団法人 東京都予防医学協会
顧問 北川 照 男



1) フェニルケトン尿症 (PKU) の食事療法が可能になった頃の話

1951年にドイツの小児科医ビッケル先生が英国に留学中に2歳のPKUの女児の母親に、娘の知恵遅れを治して欲しいと云われ、血液中で増加しているフェニルアラニン (Phe) が原因と考えて、ロンドン小児病院の先生に相談し、食物中の蛋白質からPheを除き、不足した栄養素を加えて低Phe食を作るのを教えてもらいました。そして、これを投与して有効だったので、1953年に報告したところ、この治療法が広く普及しました。

その10年後に、大阪市大病院に2歳7か月と7か月の兄妹のPKUが入院し、主治医が治療用ミルクの入手先を探していました。偶々、米国の製造元の役員の方と主治医とが会う機会があり、当時は日本には国産の治療用ミルクが無いなどの実情を話したところ、2名のPKUを1年間治療できる量のミルク「ロフェナラック」を無償で送って頂いたといわれています。その1年間に先生方は雪印乳業会社の協力を得て、国産のミルク「ロフェミルク」を試作され、保険医療の下で治療できるように手続きをされました。

2) 出生した先天性代謝異常症の新生児を検査・診断して早期に治療を開始するのが原則

PKU、メープルシロップ尿症 (MSUD)、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症は先

天性代謝異常症ですが、新生児期に検査して診断すると共に、早期に特殊ミルクを与えて発達障害や神経障害の後遺症が無いように予防することが大切です。欧米では1965年頃までに新生児マススクリーニングと呼ばれているこのシステムを整備して、先天性代謝異常症による発達障害を予防できましたが、日本ではこのような代謝異常症の発生頻度が欧米よりも少ない傾向があり、母子保健関係者に事業の重要性を理解してもらうのに若干時間がかかり、ガスリー法とよばれる検査で全国的に新生児スクリーニングをスタートできたのは1977年でした。

3) 特殊ミルク共同安全開発事業について

このようにして先天性代謝異常症の新生児マススクリーニングが公費によって全国的に実施されると、対象疾患が次々と発見され、各疾患に対する治療用特殊ミルクの安定供給と医学の進歩に併せた特殊ミルクの開発研究が重要となり、厚生省(現厚生労働省)は1980年に恩賜財団母子愛育会に事務局を置いて、特殊ミルク共同安全開発事業を開始しました。

スクリーニングで発見された対象疾患の追跡調査成績の検討や治療指針のみなおしなどは、厚生労働省心身障害研究班と本委員会が連携をもって行い、これにより幾つかの成果を得ることができました。

(1) ヒスチジン血症を調査した結果、検査や治療を必要としない良性の代謝異常と判

定されました（1992年）。

(2) PKUの治療基準の改定

日本は、PKU治療基準を慎重に検討し、経年的にこれを改訂してきました。その結果、同じ時期のイギリス、ドイツの推奨血中Phe維持範囲とほぼ同じでした。この治療指針を守りながら、PKUは食事療法を生涯続けて欲しいと思います(表1参照)。

(3) マターナルPKUの予防

PKUの女性が食事療法をしないで妊娠すると、母親の血中Pheが高いために胎児が障害児となる危険があります。これをマ

ターナルPKUと云います。これを予防するには、妊娠前から出産まで血中Phe値を5mg/dl以下に維持しつつ、表2の栄養素摂取量(妊娠準備・初期、妊娠中期、妊娠後期)の目安を守り、必要な栄養を十分取るようにして下さい(表2参照)。

このように母親が食事に注意すれば生まれてくる子供は全く正常です。PKUの母親の子供がPKUであることは稀なので余り心配する必要はないのですが、一応新生児期に測定された血中Phe値が正常なことを確認して下さい。

表1.1995年および2012年の日本のPKU治療指針と英国・ドイツの治療指針の血中Phe値維持範囲の比較

| 年齢 | 国名 | 日本 | | | 英国 | ドイツ |
|-----------------|----------|------------|------------|-----------|---------------|---------------|
| | | 1977~1995年 | 1995~2012年 | 2012~ | 1993~ | 1997~1999年 |
| 乳児期 | | 4~8mg/dL | 2~4mg/dL | 2~4mg/dL | 2~6mg/dL | 0.7~4.0mg/dL |
| 幼児期 (0歳) | 前半 後半 | 4~12mg/dL | | | | |
| 小学生 (0~12歳) | 前半 後半 | | 3~8mg/dL | 2~8mg/dL | 2~8mg/dL | 0.7~15.0mg/dL |
| 中学生 (13~15歳) | | | 3~10mg/dL | 2~10mg/dL | | |
| 15歳以上 | | | 3~15mg/dL | | 2.0~11.7mg/dL | 0.7~20.0mg/dL |

表2. マターナルPKUにおける栄養素摂取量の目安

| | 妊娠準備期・初期 | 妊娠中期 | 妊娠後期 |
|---------------------------|----------|-------|-------|
| Phe摂取量(mg/日) | 500 | 750 | 1,000 |
| 代替物を含めた蛋白摂取量(g/日) | 50 | 60 | 75 |
| 自然蛋白摂取量(g/日) | 10 | 15 | 20 |
| たんぱく質代替物*1 | 40 | 45 | 55 |
| エネルギー摂取量*2(kcal/日):19-29歳 | 2,000 | 2,200 | 2,400 |
| エネルギー摂取量*2(kcal/日):30-49歳 | 2,050 | 2,250 | 2,450 |

*1: PKU治療乳及び低Pheペプチドを摂取(g/日)、*2: エネルギー摂取量は身体活動レベルIIで表示しました。なお、表2は公益財団法人 東京都予防医学協会大和田操先生がマターナルPKUの予防を目的で使用しておられる栄養素摂取量の目安を引用させて頂きました。

● 特別寄稿-②

ニューヨークにおける新生児マススクリーニング

Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, USA

大石 公彦

Assistant Professor of Pediatrics, Genetics & Genomic Sciences



私は現在アメリカ合衆国ニューヨークのマウントサイナイ病院で小児科及び臨床遺伝専門医として先天代謝異常症の医療に携わっています。今回、この場をお借りしてニューヨークにおける新生児マススクリーニングの現況をご紹介します。

米国では Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) という内分泌疾患、重症複合免疫不全症などを含む 32 疾患を最低限スクリーニングすべき対象疾患として連邦レベルで定めています。ニューヨーク州ではタンデムマスを用いた拡大スクリーニングが試験プログラムとして 2004 年に開始され、現在では RUSP を含む約 50 の疾患が対象となっています。最近 RUSP に承認された Pompe 病やその他のライソゾーム病も試験プログラムとして加わっています。疾患によっては遺伝子変異も検査項目に含まれます。

ニューヨーク州では地域ごとに先天代謝異常症の専門医がいる診療拠点病院 (Specialty Care Centers) を指定しています。マウントサイナイ病院はその拠点病院のひとつであり、現在 4 人の専門医、3 人の栄養士、1 人ずつの専門ナース、遺伝カウンセラー、ソーシャルワーカー、コーディネーターと研修医のチームで一部の地域を除くニューヨーク市内の新生児すべてを管轄しています。(写真) 毎年 120-150 名のスクリーニング陽性の新生児がニューヨーク

州から私たちのチームに紹介されています。2014 年度の統計を参考のために紹介します。ニューヨーク州では 24 万人の新生児がスクリーニングを受け (ニューヨーク市出生数はその約半数の 11.7 万人)、市内だけで 44 人 (発見頻度 1 : 2,660) が新規に先天代謝異常症と診断されました。再検査と確定診断の結果は最終的に州の保健局で集計され、そのデータをもとにスクリーニングの陽性的中率向上のための検査結果のカットオフ値の調整が行なわれています。

すべての新生児の血液検体は州都 Albany にある州政府の検査機関に送られます。急性増悪の可能性が低い疾患のマーカーで弱陽性の結果が出た場合には小児科主治医に再検査の要請をします。一方、明らかに先天代謝異常症が疑われる場合には、州政府は直ちに患者の住む地域の拠点病院の専門チームに連絡を入れます。特に有機酸血症のような急性増悪の可能性が高い疾患の陽性反応が出た場合には、通報を受けたチームは緊急に陽性患者を探し出し、専門外来もしくは救急室へ患者を受診させます。早急に診断確定のための再検査と初期治療を開始しますが、すでに発症している患者には直ちに入院治療を行います。私たちの施設にはタンデムマス三台を運用している特殊臨床生化学検査室があります。緊急の場合には即日、通常業務時でも 1-2 日間で分析結果が得られるので、迅速な確定診断や治療の反応性の確認ができますようになっています。(図 1)



マウントサイナイ病院での診療の現状を小児科臨床3月号に詳しく記載しております。また、私たちの診療のチーム紹介のビデオも作成しております。ご興味のある方はぜひご連絡ください。

写真：マウントサイナイ病院先天代謝異常症診療チームのメンバー

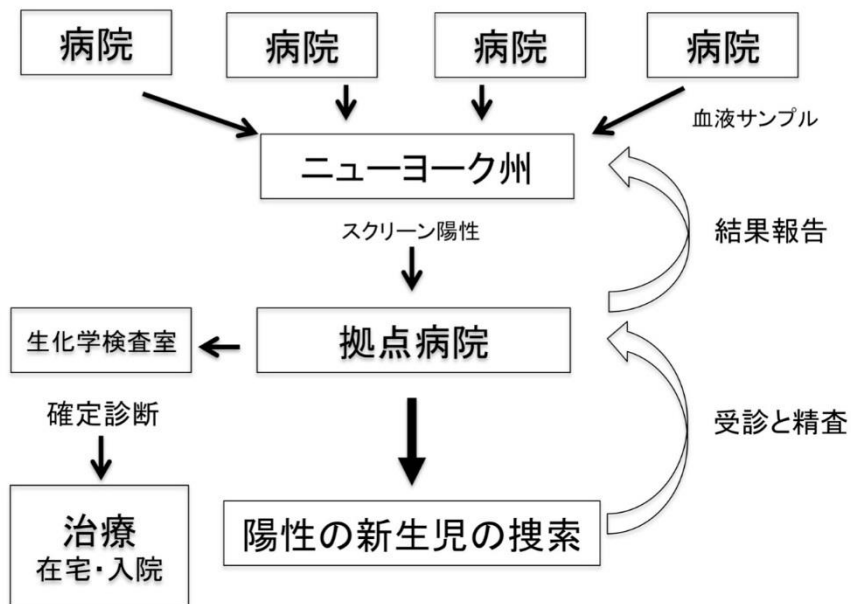


図1：ニューヨーク州の新生児スクリーニングの流れ。(小児科臨床 第69巻 第3号より転載)

● 外部精度管理の状況（平成 27 年度下半期）

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
マススクリーニング研究室
室長 原田 正平



1. 平成 27 年度下半期の結果

平成 27 年 12 月精度試験用検体（QC 検体）を各検査機関に、1 機関あたり 4 濃度の検体を必要数送付し、28 年 1 月中に後で説明する Web 版「QC 外部精度管理試験データ授受システム」に登録していただきました。

また 28 年 1 月には、技能試験用検体（PT 検体）を各検査機関に 10 検体ずつ送付し、測定結果を主に電子メールで報告して頂きました。

（1）Web 版「QC 外部精度管理試験データ授受システム」

QC 検体には、タンデムマス・スクリーニングのために測定する 31 種類の物質を添加し、そのベース検体、低濃度・中等度濃度・高濃度検体について、連続 10 日間、二重測定していただきます。その際、単純に計算しただけでも $31 \times 4 \times 2 \times 10 = 2,480$ の測定値が得られます。これらの値を間違いなく報告すること、また送っていただいた測定値の良否を迅速に判定することは、コンピュータシステムの力なくしてはかきません。

ことにデータのやり取りは Web を介して、できるかぎり自動化することが必須です。そのため平成 27 年度は、26 年度に開発していた測定値の評価プログラムを発展させ Web 版「QC 外部精度管理試験データ授受システム」を開発し、実際に運用しました。

検査機関の皆様には、事前に数か月の試用を行っていただき、その際のご意見をもとに改良を行って、最終版を完成することができました。

実際の運用状況をみますと、QC 検体測定値等の提出期限までに全検査機関が登録を完了し、その後マススクリーニング研究室で、平成 26 年度は数週間かかっていた「評価プログラム」による評価をほぼ 1 日で完了することができました。

（2）QC 検体によるタンデム質量分析計の精度評価

平成 26 年度は 1 指定検査機関の精度が不良で、その後、機器メーカーによる保守点検を受け、改善が報告されました。平成 27 年度の精度評価

は、いずれの検査機関も良好であり、改善が必要な機関はありませんでした。

（3）PT 検体の判定について

PT 検体には、スクリーニング対象疾患で増加する物質を添加しているので、各検査機関での判定値（カットオフ値）以上であった場合、これまで「異常」判定としていただきましたが、今後は「陽性」であったと判定していただく事にしました。

すこし混乱させてしまうかもしれませんので、もう少し詳しく説明します。

従来の新生児マススクリーニングでは、一つの疾患を見つけるための指標（ある物質の増加）は、基本的に一つでした。

ところが、タンデムマス・スクリーニングでは、ある物質が増加している場合、二つ以上の疾患が疑われたり、逆にある疾患を疑うためには、二つ以上の物質の値を比べないと「異常」と判定できないことが分かってきました。

残念ながら今の技術では、患者さんと同じような複数の物質濃度の変化を真似た PT 検体を作製することができないため、あくまで 1 種類の物質の濃度を正しく測定し、その検査機関の判定値と比べて判定できたかで、測定技能を評価しています。

そこで疾患が疑われる＝「異常」判定ではなく、その特定の物質について高値であった、即ち「陽性」であったと判定していただく事にしました。

（4）PT 検体の判定結果

平成 27 年度上半期には 1 機関で結果報告シートへの記入の誤り、1 機関で事務的なミスによる見逃しがありましたが、下半期は全ての機関で正しい判定・報告がされました。

2. 今後の予定

平成 28 年度は 26、27 年度に引き続き、PT 検体は 3 回、QC 検体は 1 回の送付を予定しています。平成 27 年度に運用を開始した Web 版「QC 外部精度管理試験データ授受システム」を活用して、さらに精度管理の「精度」の向上、判定の迅速化を図りたいと考えています。

● 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



コンサルテーションセンター（以下、TMS コンサルセンター）も開設から1年半が経過しようとしています。本稿では、平成27年度の現時点でのお問い合わせ内容を比較しながらタンデムマス・スクリーニングが導入されてから現在までの変化を振り返りたいと思います。

○ 平成27年度の実績とHPの改訂について

平成27年度では2月末までで合計85件のお問い合わせがありました。その内容が徐々に変化してきたというのは前回のタンデムマス通信でご報告した通りですが、本システムが始まってから2年が経とうとする時に、依然として寄せられるご質問の数が衰えないのは現場の困り感を反映していると思われます。

今回は、タンデムマス・スクリーニングの対象疾患は超希少疾患といえるものばかりで、導入後一定の時間が経っても、各小児科医レベルでの経験値の蓄積は難しいこと、今後はTMSコンサルセンターに寄せられた質問を整理しながら、ホームページ上などに還元していく取り組みを続ける予定である事をお伝えしていました。

今回はホームページの改訂を行い、これまでTMSコンサルセンターにお問い合わせいただいた内容に対してコンサル医師団・技師団が回答したものうち、情報共有した方が良さそうなものをピックアップし、個別性や特定性のない形に加工修正して掲載しました。

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

HP上で細かい知識を得られることは現場医師にとってはかなり重要な事だと思います。これらの情報が皆さんの診療の役に立つことを願

っています。もちろん、現在掲載しているものはまだまだ一部ですが、今後はこの部分も充実させていきたいと思っています。

また、これまでもお話ししてまいりましたが、患者さんおよびそのご家族や、スクリーニング陽性として精密医療機関を受診されるご家族に対しての情報が少なすぎると感じています。次の年度はこのあたりにも何らの情報提供の方法を模索したいと考えています。

【TMS コンサルテーションセンターお問合せ件数】

(平成27年4月～2月)

| 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 | 8 |
| 分析依頼 | 29 |
| 診断・治療方針 | 15 |
| 検体採取 | 2 |
| 再採血・再検査 | 3 |
| 検体輸送 | 0 |
| 検査費用 | 7 |
| 検体保存 | 3 |
| その他 | 16 |
| 計 | 85 |

最後に、TMSコンサルセンターは情熱あるスタッフとコンサル医師、技師の方々に支えられています。さらにコンサルセンターが有機的に働くためにどうしたら良いか？是非とも活発なご意見をお待ちしております。

◎ 寄稿/マスキリーニング最近の話題-①

原発性免疫不全症 (PID) をご存じですか？

東京医科歯科大学 小児科
今井 耕 輔



タンデムマス通信をお読みの皆さん、原発性免疫不全症 (primary immunodeficiency: PID: ピーアイディー) をご存じですか？

PID は、生まれつき (原発性) 病原体に弱い (= 易感染性を示す) という病気で、新生児マスキリーニングの対象疾患である、先天性代謝異常症と同じ単一遺伝子の異常によっておきます。原因の遺伝子は 300 近くに達しており、個々の病気は一番多くても全国で 300 人くらいですので、医師はもちろん、一般の方々に知られているとは言いがたい点でも先天性代謝異常症と似ています。

頻度は人口 10 万人に 4~5 例程度 (日本で 4000~5000 例) と考えられてきましたが、診断できていない見逃し例や、診断前に死亡する例などが多数存在することがわかってきたため、もっと患者さんの数は多いと考えられます。こどものうちに発症する例が多いのですが、おとなになってから発症する例、というか、ようやく発見されたり、ようやく診断されたりする例も多いこともわかってきました。

・PIDの新生児スクリーニング

さて、病原体に弱い患者さんが、診断されずに、感染症にかかるとどうなるでしょうか？

空気中には、様々な雑菌 (細菌、真菌: かび、ウイルスなど) が飛んでおり、それを吸い込んだりなめたりすることで、PID の子達は、命に関わる重症な感染症や、一度ついてしまった病原体に何度も侵される反復性の感染症や、がんにつながる潜伏性の感染症にかかり、命を失うことになりかねません。特に T リンパ球が欠損している重症複合免疫不全症 (severe combined

immunodeficiency: SCID: スキッド) の患者さんでは、こうした感染症のために、1 歳の誕生日を迎えることはできないとされてきました。私たちは、感染症にかかったことをきっかけに見つかった患者さんたちの感染症を治し、根治治療の臍帯血移植を行ってきましたが、感染症が治せないまま移植せざるを得ない患者さんでは半分くらいしか助けることができませんでした。現状では、こうした重症感染症にかかるまで、どの子が免疫不全症なのかを疑う方法はありません。大きな産婦人科で生まれても、現在やっている新生児マスキリーニングでも、乳児健診に行っても、予防接種をやっている、重症感染症から逃れることはできないのです。そこで、我々の研究グループは、TREC (トレック)、KREC (クレック) という検査を、新生児乾燥濾紙血からの DNA を用いて行うことで、重症の PID の子たちを診断可能であることを発表してきました。また、アメリカでは、すでに 300 万人の赤ちゃんがスクリーニングを受け、52 人の赤ちゃんが SCID と診断され、移植や酵素補充や遺伝子治療で根治されています。

感染症前に発見し、確定診断し、予防的な抗菌薬治療やガンマグロブリン補充療法を始め、ドナーさんが得られて臍帯血移植を行えば、根治することができるのです。

お隣の台湾やスウェーデン、ノルウェー、フランス、スペイン、などでもパイロットスクリーニングが開始されています。

私たちは、患者支援団体の NPO 法人 PID つばさの会とともに、この免疫不全症スクリーニングを日本で実現させるべく、活動しています。読者のみなさんの応援をよろしくお願いいたします。

○ 寄稿/マスキリーニング最近の話題-②

第4回先天代謝異常症患者会フォーラム

帝京平成大学地域医療学部看護学科
教授 高柳正樹



第4回先天代謝異常症患者会フォーラムは、新たに組織された患者会フォーラム実行委員会(委員長:高柳正樹/帝京平成大学)によって運営されました。
テーマ:明るい未来へ手を繋ごう

日時:2014年11月29日(日)9:30~15:30
場所:東京慈恵会医科大学(新橋)1号館5階講堂、6階講堂

フォーラムに参加された参加者数(ご記帳いただきました会場参加者96名)
☆患者家族:45名(お子様3名含め)
☆医療従事者:22名
☆企業:29名
☆慈恵会医科大学音楽部管弦楽団19名
☆ウェブ参加者 36名

会場参加された患者家族会は14団体でした。いかに順不同で記載いたします。

PKU 親の会連絡協議会、ニーマンピック病C型患者家族の会、全国尿素サイクル異常症患者と家族の会、glut1 異常症患者会、ファブリーnext、全国ファブリー病患者と家族の会、ポンペ病患者会、MPS 患者家族の会、MLD 患者会、ALD の未来を考える会、日本ゴーシェ病の会、小児神経伝達物質病家族会、ミトコンドリア病家族会、ひだまりたんぽぽ

第4回先天代謝異常症患者会フォーラムは、【午前の部】、【昼食】

音楽演奏(東京慈恵会医科大学吹奏楽部有志)【午後の部】という3部構成で開催されました。また、第3回に引き続き、インターネットによる生中継が行われました。

【午前の部】では、高柳正樹(帝京平成大学)が司会を行い、3名の演者の方からご講演頂きました。

講演1「先天代謝異常症における肝移植のインパクトについて」では、高柳(帝京平成大学)が、先天代謝異常症で肝移植をされた患者さんのその後の様子について講演致しました。

第4回
先天代謝異常症
患者会
フォーラム
参加無料と申込不要
インターネット参加の場合は
事前申込が必要です

2015.11.29(日)
9:30~15:30
in 東京慈恵会医科大学(新橋)1号館5階講堂、6階講堂

【午前の部】9:30~12:00
○委員あいさつ 高柳正樹
講演1 先天代謝異常症における肝移植のインパクトについて
帝京平成大学 高柳正樹先生
講演2 いま世界で臨床応用が行われている遺伝子治療について
慈恵医大 大橋十也先生
講演3 特殊ミルクの現状について
明治乳業の特殊ミルクへの取り組み(仮題)

【昼食】12:00~音楽演奏(東京慈恵会医科大学吹奏楽部有志)

【午後の部】13:15~15:30
○田中あけみ先生追悼の会
講演4 米国の先天代謝異常症の患者さんはどうしてるの(仮題)
米田マントウサイナイ病院 大石公彦先生
講演5 大きく変わった小児慢性疾患、難病対策の最新情報
成育医療研究センター 掛江直子先生
講演6 患者登録に関する情報提供
成育医療研究センター 徳永成先生
○終了挨拶 奥山虎之先生

インターネット参加について
パソコン、スマホ、タブレットでリアルタイムに
講義を聞き質問ができます! (要事前申込)
詳細・お申込は日本先天代謝学会HPをご覧ください。
<http://jsimd.net>

お問い合わせ/m.takayanagi@thu.ac.jp
主催:患者会フォーラム実行委員会

明るい未来へ手を繋ごう

講演 2「いま世界で臨床応用が行われている遺伝子治療について」では、大橋十也先生(東京慈恵会医科大学)から、研究も含めた遺伝子治療の世界的な現状について、希望あふれる状況をご講演頂きました。

講演 3「特殊ミルクの現状について」では、明治乳業の金子さまから、先天代謝異常症の治療では欠かせない特殊ミルクの制作の状況について、丁寧な作業手順や供給の状況などについてご講演頂きました。

【昼食】では、東京慈恵会医科大学吹奏楽部有志の方 19 名による音楽演奏が行われました。お子さんも楽しめる曲を中心とした演奏会で、中継会場から小さなお子さん達も聴きにいらっしやいました。

【午後の部】では、開始前に、今年7月に急逝された田中あけみ先生追悼の会がしめやかに営まれました。思い出のスライドの上演と共に、先生のお好きだった曲が演奏され、先天代謝異常症の研究・治療にご尽力なされた田中あけみ先生の在りし日のお姿を全員で偲ぶ時間となりました。



講演 4「米国の先天代謝異常症の患者さんはどうしているの？」では、大石公彦先生(米国マウントサイナイ病院)から、米国での新生児マススクリーニングの状況や、先天代謝異常症の子どもと家族に多職種の医療従事者が関わっている状況についてご講演頂きました。

講演 5「大きく変わった小児慢性疾患、難病対策の最新情報」では、掛江直子先生(国立成育医療研究センター)から、小児慢性特定疾患と指定難病についてそれぞれの政策の変更点を含め

た概要と支援などについてご講演頂きました。

講演 6「患者登録に関する情報提供」では、徐朱玟先生(国立成育医療研究センター/JaSMIn事務局)から、先天代謝異常症患者登録制度 JaSMIn の現状と今後の課題についてご講演頂きました。

ニューヨークマウントサイナイ病院の大石先生とはインターネットで結び、リアルタイムで講演をお聞きし質疑応答も行いました。いくつかの写真を添付いたします。いまや世界中まったく違和感なく結びつけることができる時代になったことを実感しました。



患者会フォーラムの目指すものの再確認をはじめいろいろな問題点がありますが、今後もこのような会を開催する意味はあるだろうと私は思っています。

最後に。

If you want to go fast, go alone.

If you want to go far, go together

というアフリカの諺を高柳が紹介してフォーラムは閉幕となりました。



◎ 寄稿/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

島根大学医学部小児科
助教 小林 弘 典



2014年度から厚労省の研究班（主任研究者：山口清次教授）では患者コホート体制の整備を柱の1つとする研究が行われています。その研究からは様々な興味深い点、課題が明らかになりつつあります。今回から数回にわけて、患者コホートの重要性をその研究班の研究成果と併せて紹介したいと思います。

○ どうしてフォローアップ体制が必要か？

タンデムマス・スクリーニングが全国実施されるようになり2年が経過しようとしています。その間にも多くの患者さんが発見され、スクリーニングの恩恵を受けた患児やご家族も増えてきました。

新生児マススクリーニング(NBS)というところで、生まれてまもなくに行う「血液検査」だけに注目が集まります。しかし、NBSは単なる検査ではありません。NBSの目的は、**①対象となる病気の赤ちゃんを発症前に発見し、②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が命の危険や障がいから守ること**、です。NBSはこうした目的を達成するために、社会全体で取り組む小児保健事業として扱われます。そのため、原則として出生した全ての新生児がNBSに参加し、その費用は税金でまかなわれます。日本に生まれてきた子ども達の未来を守る事業という意味では、予防接種事業や乳幼児検診事業と同じといえます。

ところで、NBSは子ども達を障がいから守るために行うのですから、診断された子ども達が本当に幸せに生活しているかどうかを確認する必要があります。また、社会全体としてこうした病気をもって生まれてきた子ども達を守ると決めて行う事業ですから、仮に適切な治療を行っていないながらも何らかのハンディキャップを持つことになった患児達にも社会として適切なサポートを提供する事も必要でしょう。タンデムマス・スクリーニングで発見できる病気はいずれも超稀少疾患ですから、多くの場合、患児の

ご家族は大きな不安を抱えながら育児をする事になります。このような不安を軽減する為にも地域の保健師さんがサポートしたりすることも必要でしょう。また、「税金を使って行っている事業」という側面からみても、十分な成果をあげているかを評価する必要があります。ここで言う成果とは、患児達のその後がどうなったか？（障がいから守られているのか？）、医療経済の面からの効果（児が障がいから守られる事による医療資源の節約など）が含まれます。

これらの情報を得るためには診断が確定したあとも5年10年あるいは生涯にわたって患者さんのフォローアップを続けていく必要があるといえます。

○ フォローアップ体制が未整備な現状

少し意外かもしれませんが、これまでのNBSのシステムのなかには、「診断された患者さんを登録して継続的に追跡する」、という基本的な事を行う仕組みがありませんでした。発見された患者数については、各自治体からの情報を集計した各疾患の患者数が統計的な情報として国から公表されているので、これまではそれが唯一の判断材料でした。しかし、前述の研究班の調査からはその唯一の統計データさえも、必ずしも正確な情報ではない事が明らかになりました。これは自治体レベルでは最終的な確定診断がどの様にして行われたかを判断するのがとても難しい事や、そもそも確定診断を確かめる仕組み自体を持たない場合など、様々な要因が考えられました。

まず、私たちは現状ではNBSの仕組みとして極めて基本的な**NBSで発見することの出来た患者数やその診断名すら正確に把握する事が出来ていない、という事実を受け止め、改善のための方法を皆で考える必要がある**のではないのでしょうか。

次回からは研究班の報告を具体的にご紹介していきたいと思えます。

● 各地区の新生児マススクリーニングの状況①

新潟県・新潟市の新生児マススクリーニング

新潟大学医歯学総合病院小児科
講師 長崎 啓 祐



○新潟県の紹介

新潟県は、南北に長い形状をしており、地理的特徴の違いから上越地方、中越地方、下越地方、佐渡地方の4地方に分かれています。新潟県の人口は236万人で、そのうち新潟市が81万人を占めています。新潟市は、北陸地方・甲信越地方最大の人口を有する都市であり本州日本海側では唯一の政令指定都市です。年間の出生数は、およそ18,000人で全国15番目に多いようです。県内の行政は、政令指定都市である新潟市と、それ以外の市町村を管轄する新潟県との2本立てで行われています。

○新潟市・新潟県のタンデムマススクリーニングスクリーニングの実態

新潟県においては、タンデムマス機器の購入や精度管理、医療機関への周知などに関して、行政や検査機関（新潟県保健衛生センター）と協力しながら準備をすすめ、2012年10月～12月に周産期母子医療センターを有する県内7つの医療機関での試験運用を経て、2013年

1月よりタンデムマスによるスクリーニングを開始しています。

比較的スムーズに導入ができたと思います。しかし、精査対象者を受け入れる我々が経験不足のため、国内の代謝専門医にご指導いただきながら、精査管理を行っているところです。いつでも精査対象者の対応ができるよう準備をしています。タンデムマススクリーニング開始後の検査状況を表に示します。

当院は、新生児マススクリーニング開始以降、新潟県内の唯一の精査医療機関としてその役割を担ってきました。スクリーニング検査機関である新潟県保健衛生センターとともに、新潟県におけるスクリーニングの立ち上げに関わり、稀少疾患に対して質の高い医療を行うために、県内ほとんど全ての精密検査対象の精査および経過観察を行っています。今後も、新潟県および新潟市におけるスクリーニング陽性者に対して、迅速に精査・管理を行っていきたいと思います。諸先生方のご指導を頂きますようどうぞ宜しくお願い致します。

表：新潟県／新潟市のタンデムマススクリーニング（先天代謝異常のみ,Gal 高値除く）

| 年度 | 初回 検体数 | 精密検査対象数 | | | 精査結果 |
|------|-----------|------------|-----------|-----------|---|
| | | アミノ酸 代謝 | 有機酸 代謝 | 脂肪酸 代謝 | |
| 2013 | 18892 | 0 | 1 | 7* | 有機酸: 先天性心疾患・腎不全 脂肪酸: 異常なし |
| 2014 | 18298 | 3 | 1 | 0 | アミノ酸: PKU2名,高ロイシン血症1名 有機酸: 一過性ビオチン欠乏1名 |

*: 全例 C0/C16+C18 高値 (2014.1～C0/(C16+C18) >100 のみへ変更)

◎ 各地区の新生児マススクリーニングの状況－②

沖縄県の新生児マススクリーニングネットワーク

琉球大学大学院医学研究科育成医学講座(小児科)

准教授 知念安紹



○沖縄県の人口動態

沖縄県の人口は約140万人で年に約1万6千人が出生し、出生率(人口千対)は全国1位、九州・沖縄地区では福岡県に次いで2番目に多い出生数です。母の年齢別出生割合では19歳以下3%、20～24歳12%と全国平均よりやや高い傾向にあります。沖縄県と全国の新生児死亡率1.2(全国1.0)、乳児死亡率2.9(全国2.1)、乳児死亡率は全国4位(平成26年度)と高く、年齢別人口割合では年少人口(0～14歳)17.5%(全国12.8%)、老年人口(65歳以上)19.0%(全国26.0%)と老年人口割合が低い状況にあります(平成26年度総務省)。

○沖縄県の新生児マススクリーニング状況

新生児マススクリーニング(NBS)事業は(旧)沖縄県総合保健協会(現:沖縄県健康づくり財団)を検査機関として1977年から開始されました。沖縄県のタンデムマススクリーニング(TMS)の導入は遅延し、いつでも開始できるようにと琉球大学医学部附属病院にて化学及血清療法研究所(化血研、熊本県)に協力していただき、2007年からパイロット調査を開始しました。期間(2007年5月～2014年5月)に同意が得られた新生児2324名、再検査数25名(1.1%)で1名のビタミンB12欠乏が発見され、後遺症なく治療が行われました。胃全摘術ある母親のビタミンB12欠乏によるものでした。2013年12月(旧)沖縄県総合保健協会が突然NBS事業の全ての撤退を決定し、この事業を受注する会社を探すのに県関係者の方々が奔走しました。当時、田崎隆二(化血研)が「沖縄県の中で検査をできる体制づくりが是非将来必要である。」ことを提言していただき、励みになりました。中部地区医師会が検査機関として引き受け、全く新たにNBS事業が開始されました。2014年6月沖縄県健康長寿課と沖縄県保健医療部保健衛生統括監の協力により新生児マススクリーニング連絡協議会を設置しました。中部地区医

師会を検査機関とし、沖縄県内の各病院および沖縄県医師会、沖縄県産婦人科医会、沖縄県小児科医会、沖縄県保健所長会と連携し、パイロット期間(2014年7～9月)を経て2014年10月からNBSにTMSを導入しました。パイロット期間では2074人中、再検査率:数(0.3%:6人～0.5%:10人)となるようにカットオフ値を決定しました。2014年10月～2015年9月の1年間で新生児数17,085人、再検査43人(0.3%)、そのうちNICU収容児は58%でした。一過性高チロシン血症やVLCAD欠損症、母にピボキシル基抗生剤使用によるC5上昇など認めました(図)。

平成28年1月新生児マススクリーニング連絡協議会にてTMSカットオフ値の見直しとNBS陽性者に対する精査について脂肪酸代謝異常症疑いは濾紙血を再検査せず、迅速に精査することに決定しました。早速、平成28年2月にC16、(C16+C18)/C2高値のNBS陽性者が検出され、乳幼児突然死症候群の家族歴があり、MCTミルクによる治療が直ちに開始され、体重増加不良であったのが改善されていきました。

○おわりに

沖縄県NBSにTMSが2014年10月に導入され、新たな検査機関へ変更後も混乱なく1年経過しました。新生児マススクリーニング連絡協議会の設置と各医療機関との連携があつて事が進んでおり、少しずつ改善変更しながら診断およびフォローアップ体制を構築していきます。

平成26～27年 新生児TMS 再検査 43例

| 検査項目 | 例数 | 診断ほか |
|------------------------|----|--|
| Leu+ Ile Val | 15 | NICU収容の児で再検査正常化 [18トリノミー(1)、Pearson病(1)] |
| Tyr | 1 | 一過性高チロシン血症、尿GC/MS正常、アミノ酸分析正常 |
| | 3 | 3例は再検査正常化 |
| Cit | 1 | 再検査正常化 |
| C5-OH | 8 | NICU収容の低出生体重児 |
| C5-DC | 1 | 2回目高値で再検査正常化(ミトコンドリア呼吸鎖異常) |
| | 3 | 再検査正常化(2:尿中有機酸分析正常) |
| C5 | 2 | 再検査正常化(1:ピボキシル基抗生剤使用) |
| C0 | 7 | 7例は再検査正常化、母情報なし。1例NICU収容児 |
| C14:1 C14:1/C2 | 1 | VLCAD欠損(軽症型) |
| C8, C10, C12 C10/C2 | 1 | 尿中有機酸分析 異常なし (GA II 疑いフォロー) |

◎ 寄稿/患者家族から～①

自立に向けた我が家の取り組み

PA-MMA の会 ひだまりたんぽぽ
先天性代謝異常症の子どもを守る会
代表 柏木明子



○いつか親はいなくなる…

社会的理解が十分でない病気をもち、食事療法や服薬に加えて生活に注意が必要な子の親として、私は漠然とした不安がいつも心にありました。自立の定義は家庭により異なると思いますが、我が家にとって自立とは、地域の方々の助けを借りながら、自分のことは自分で決め、自分らしく豊かで幸せな生活を送ることであると考えています。それを実現するために大切な一つは、本人が自分の体質や弱さを知り、体調を崩さないようにコントロールする力をつけることだと思います。この本格的な練習はいつからどのように始めたらよいのでしょうか。我が家は予期せぬ出来事によって、ある日突然、その練習をスタートすることとなりました。

○生活力を身につける

メチルマロン酸血症を持つ息子が 11 歳の誕生日を迎えようとしていたある日、私は体調不良で病院へ行きました。そこで医師より早急に心臓の手術が必要と宣告を受けました。しかし息子の食事療法は私でないとできません。小学 1 年の娘はとても甘えっ子です。母親が何週間も家を留守にするなど考えられず、手術を受ける決断は非常に厳しいものでした。意を決して「お母さん入院しなくちゃいけないの」と、子どもたちに話すと、小学 1 年生の娘は泣き出しそうな表情を浮かべましたが、自閉傾向があるメチルマロン酸血症の息子の表情からは、何を思っているのか読み取ることはできませんでした。しばし沈黙の後、唐突に口を開いたのは息子でした。「お母さん、もうすぐ僕の誕生日でしょう。自転車買って。」 私はその言葉に大きなショックを受けたのですが、次の言葉にはもっと驚か

され、涙が溢れてしまいました。「前と後ろにカゴがあるやつがいい。お母さんがいない間、僕がお母さんの代わりだからね」

この言葉を聞いて、私は息子の食事療法は自分にしかできないというおごりを捨てました。

翌日には、家中の家具の配置を子どもたちの使い易いように換え、キッチン道具も充実させ、一緒に調理をするようになりました。息子は洗濯機の操作を覚え、1週間分の自分の薬の仕分けを行えるようになり、朝は起こされなくても目覚まし時計で起き、自分の朝食は自分で用意し、母親に急き立てられなくとも兄妹で声を掛け合いながら遅刻をしないように家を出るようになりました。町内会の掃除に参加して顔を覚えていただき、夕方の妹の習い事の送迎も、私に代わって兄が付き添うようになり、地域の方々に気遣っていただけるようになりました。



1ヶ月後、とうとう入院の日がやってきましたが、不安はありませんでした。息子の担任の先生方、近隣に住む方々や友人、息子の病気を通じて懇意にさせていただいていた多くの方々に励ましを頂き、そして家族の応援があり、私は自分自身の術後の回復に専念することができました。

○高校受検に合格しました

メチルマロン酸血症の息子は、おかげさまでこの3月に市立中学校（特別支援学級）を卒業し、4月からは特別支援学校高等部に入学が決まりました。この学校は軽度知的障害を有する子どもたちのうち卒後に企業就労（障害者枠）をすることを目的とした専門の支援校です。ペーパーテストや面接が苦手であるにもかかわらず、息子が受検で合格をいただくことができた最大の理由は、中学3年間、毎日自分で弁当を作ったという実績と、大量の薬の管理を自分でできるということだったようです。

○自立に向けた自己管理を意識した中学生生活

中学1年生からは、メチルマロン酸血症の経過をずっと診ていただいている神奈川県立こども医療センター主治医の安達昌功先生と、一対一でお話をする時間を作っていただくようになりました。文字を書くことや状況説明などは得意ではないのですが、できる限り自分の体調や



困っている事を、自分の言葉で伝えることを頑張りました。そして中学3年生の後半からは、食事バランスを学ぶため、主治医の診察前に1時間ほど栄養管理科で弁当内容を確認していただいたり、一般的な栄養の大切さについて個別指導を受けはじめました。

普段の生活では24時間、腕時計型の心拍計測センサーが組み込まれた活動量計を身につけるようにしました。これによって前日の睡眠の質がわかるようになり、熟睡できた日はしっかり体を動かし、夜間に何度も目覚めているような日は昼寝をするなど、リズムを整える工夫ができるようになりました。また生活活動のなかで、心拍が急に上がったときに振動でお知らせしてくれるので、その時はすぐ座って休むことを心がけたところ、それまで頻繁にあった急な眩暈をほぼ100%予防できるようになりました。

また、電子お薬手帳サービス harmo®の利用を始めてからは、服薬時間をアラームでお知らせしてくれるため、飲み忘れがほとんどなくなりました。いつでもどこでもスマートフォンから調剤履歴や処方された病院情報などを引き出せるので、スマートフォンと主治医に書いていただいた紹介状、保険証などをいつも持ち歩くことで、安心して外出や旅行にも行かれるようになりました。

○社会人を目指して

15年前、1歳の誕生日を迎えることは難しいかもしれないと言われたメチルマロン酸血症の息子は今、こうして、病院スタッフの方々はじめ、学校や地域の方々の支えのおかげで、健やかに成長することができています。制度だけで個々の困りごとを全てカバーすることは困難であり、身の回りの電子機器や電子ツールの利用にも注目をしていきたいと思います。

制度、周囲の人、モノの力をバランス良くお借りしながら、自分の健康管理をきちんと行い、生き活きとした社会人になって欲しいと願っています。

◎ 寄稿/患者家族から～②

未発症の子供と家族

ひだまりたんぽぽ

TS

私は、グルタル酸血症Ⅰ型の息子をもつ母親です。「タンデムマス・スクリーニング」という言葉を初めて聞いたのは、出産後息子の踵から血液を採取する前日でした。やってくれるものはやってもらおう、そんな気持ちで検査の同意書にサインしたのを今も覚えています。

再検査でも陽性の結果が出たとき、不安が大きく未来が暗くなりました。インターネット上には不安になる言葉しかなく、病気と縁のなかった主人の落胆をみながら「ここで私が泣いたら息子も主人も支えられない」と思い、一人で泣きました。

病気は待つてはくれません。息子は入院し、私は付き添い、母乳の量を制限され、特殊ミルクを飲ませながら体重の管理をしました。病棟内では私は飲食できないので、どんどん母乳の出が悪くなりました。この頃「どうせ完全母乳は無理なのだから母乳が出なくてもクヨクヨしない」「きっと無事に育ってくれる」少しずつそう思うようになったのです。今思うと開き直ったのだと思います。初出産で思い描いていたやりたいことは諦め、仕事も辞めました。精神的にも肉体的にも精一杯だった私達家族がゆっくり泣いている暇はありませんでした。

結果が出てからも覚悟を決めるまでの家族の不安は計り知れません。同じ病気の方も少なく、インターネットで調べてもほとんど分からず、病院からの情報しかありません。幸い私には第2の父ともいえる主治医がおり相談することができました。また患者会との出会いもありました。それでも不安はなくなりません。いくら未発症とはいえ何があるかわからない。生後半年を迎えるまで夜中に何度も起き、息をしているか熱はないか確認せずにはいられませんでした。

薬を飲ませ、特殊ミルクを飲ませ、離乳食が始まってからは食材・調味料すべてのアミノ酸を計算し、自分たちの食事とは別に作りました。1歳半になるまでは感染症を防ぐため、外出制

限もあり、公共の移動手段は殆ど使いませんでした。嘔吐や熱が出るとすぐに入院です。息子の場合は予防接種も入院して身体に負担がかからないよう週に1本ずつ。2歳を過ぎた今、息子は病院を家のように思っているみたいです。

患者本人も家族も負担は大きいです。食事制限があるため、外食も不自由します。病気のことを理解している小児科医も少ないです。他の科の先生に至っては病名や服用している薬を伝えても処方してはいけない薬を出すこともあります。保育園・幼稚園も服薬・食事制限があることによって拒否されます。沢山ある日々の問題を解決するには家族の努力が必要です。沢山調べて勉強して、息子の主治医には何でも聞きます。必要であれば難しい論文を読み、フォーラムや勉強会にも行きます。それでもわからないことは患者会の先輩ママに聞きます。役所へも何度も行き、何度も相談します。もちろん役所の方も息子の病気のことをわかる方はいません。なぜ健診にいけないのか、どんな病気かを担当職員が代わる度にお話するのです。2歳を過ぎた今、就園・就学の問題がでてきました。未発症の為、知的・運動障害があるわけではないので、手帳を持つ障害児と同じサポートは受けられません。今後は普通の幼稚園・小学校に受け入れてもらえないのです。

沢山の問題・課題がありますが、それでもスクリーニング検査により未発症で病気を発見できたことに言葉では言い表せないほど感謝しております。今、こうして笑って過ごせているのも検査を受けたおかげです。身長も体重も増え、日々出来ることも増え、最初の不安が嘘のような日々を送っています。この幸せが、病気と分ならず残念ながら発症または亡くなられてしまった子供達の上にあることを決して忘れてはいけない、そして、これから生まれる多くの子供達が笑顔でいられるよう役立てられればと思います。

● 寄稿/患者家族から〜③

病名がわかること、情報があること

先天性代謝異常症北海道家族交流会 A M

私は、日本で最初に極長鎖脂肪酸脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症と診断されました。現在 20 代後半の女性です。母の話では、妊娠中には胎動も少なく、1 ヶ月の早産で生まれてからは、不整脈等のため 1 ヶ月間保育器で過ごすという大変な出産だったそうです。当時は漠然と筋肉の病気なのかもしれないと告げられただけで、正式な診断はされませんでした。2 歳になる前に大きな発作で一時意識不明となつてからは、病名を探る検査が続き、6 歳頃ようやく診断名がついたという流れです。

私の場合、病名が判明してからも、発作を防ぐための具体的な情報はあまりありませんでした。「お腹を空かせる、運動をする等、代謝が促進される状態になると筋肉が壊れる」というのがこの病気の基本的な発作の症状ですが、小学校の過程で「激しい運動をしてはいけない」、「空腹にしてはいけない」といった注意事項を徐々に医師から教わり、それを自身で活かすことができたのは中学校～高校に入ってからです。小学校の間は加減もわからず友達と同じように遊び、体育の授業や遠足等にも時折参加しては体調を崩し、入退院を繰り返すといったように、失敗を繰り返しながら身を持って加減を見出し ていきました。

母が保健室まで迎えに来ることは日常茶飯事。修学旅行や卒業式など学校の行事で具合が悪くなり、病院へ直行したことも度々ありました。いつまた痛くなるのか。本人でさえ、コントロールできない体調にびくびくしていた子供時代。治療もなく得体の知れない我が子の病気に、両親の不安や苛立ちは並々でなかったろうと思います。母は、私を心配するがゆえ、体調を崩す私をよく叱りました。「どうして具合が悪くなるまで放っておいたの」、「どうしてすぐ病院へ行くと言わないの」子供心にそれは、発作が起きる＝怒られる、という考えへつながってしまい、何度も悲しく破れかぶれな気持ちになったことを覚えています。また医師からも、痛みで

動けなくなった体で来院すると、もっと早く受診するようにと厳しく注意を受けました。

こうしたエピソードでお話したいのは、私の情けない過去についてではなく、「病名がわかる」、「症状と対策について、他者から教えてもらえる」ということが、患者とその家族にとって大変重要であるということです。「対策」とは必ずしも「治療法」ではなく、生活の上で気を付けることや、福利厚生等の社会的支援も含まれるかもしれません。なぜ発作が起きるのか、どのような食事をとればよいのか、どのように生活するのが望ましいか。過去に知見のない場合には、患者とその家族が体当たりで明らかにしていかなざるを得ませんが、そのためには辛く苦しい経験、悪ければ病状の悪化や死の危険にすら晒されます。

社会が病気について情報を与えることができれば、患者とその家族が少なからず、リスクを回避しながら生きていくことができます。それがどれほどありがたいことか、発症後診断となつたり希少疾患にかかった患者家族にとってはどれほど縫りたく貴重な機会であるかは、とても言葉では説明できません。

そのため、新生児のスクリーニング検査の技術が発展し、全国に普及しているという事実は本当に喜ばしいことです。私は現在、自分が生活することに精一杯で、スクリーニング検査の普及がここまで進展していることはこの通信を読んで知った次第です。技術の発展と普及にご尽力下さっている医師はじめ医療関係者の方々、行政の方々、また検査機関の方々に、この場をお借りして心より御礼申し上げます。全国の患者とその家族が晒されている不安や危険が、早期スクリーニングによってどれだけ軽減されているかわかりません。私自身も、自分より後にこの病気と向き合う患者さんとそのご家族のために、手掛かりのひとつになれば幸いに思います。

● 学会便り

平成 28 年度の日本マスキリーニング学会

学術集会の概要

国立病院機構北海道医療センター
長尾雅悦(統括診療部長・小児科)



○第43回日本マスキリーニング学会学術集会を開催するに当たり

このたび、2016年8月26日(金)～27日(土)に開催されます第43回日本マスキリーニング学会学術集会会長を務めさせていただきこととなり、その概要を本誌で紹介させていただきます。

日本マスキリーニング学会は昭和48年に発足した代謝異常マスキリーニング研究会を前身とし平成2年には研究会から学会へと発展しました。学会会員数は約600名を数え、小児科、産婦人科などの臨床医だけでなく検査診断技術の開発と改良に携わる基礎医学、公衆衛生、臨床検査等の様々な分野の研究者・技術者の集団です。

新生児マスキリーニング検査は放置すれば重篤な障害を引き起こす病気の早期発見・早期

治療を可能とし、多くの子ども達が健常に社会へ巣立つことを可能としてきました。第43回学術集会は『こどもの夢を叶える健やかな成長を支えよう』を基調テーマとし、プログラム委員の皆様のご意見を伺いながら一般演題、特別講演、教育講演、シンポジウム、ワークショップなど充実した学術集会になるように準備中です。

会場を札幌市の大通公園にほど近い『ホテルさっぽろ芸文館』とし、ゆったりとした雰囲気の中で日頃の研究成果を発表し議論いただきたいと考えております。8月の札幌はそろそろ秋の気配を感じる頃で抜けるような青空と清々しい空気、そして緑豊かな近郊の山々を展望できるすばらしい季節です。皆様のご参加を心よりお待ちしております。

学会開催案内(予定)

1)8月26日(金)

[教育講演]先天性内分泌疾患のマスキリーニングの最近の知見(仮)

座長:松浦信夫(聖徳大学)
演者:田島敏広(自治医科大学)

[シンポジウム1]新生児マスキリーニングにおける地域連携、多業種連携

座長:窪田 満(国立成育医療研究センター)
演者:花井 潤師(札幌市衛生研究所)、川村和枝(栃木県保健福祉部)、山崎夏美(埼玉県保健医療部)、中村公俊(熊本大学)、小林弘典(島根大学)

ワークショップ]『タンデムマスキリーニング検査での疑問を解決しよう』

座長:田崎隆二(化血研)
演者:石毛信之(東京都予防医学協会)、但馬 剛(広島大学)、長谷川有紀(島根大学)、田中藤樹(北海道医療センター)

2)8月27日(土)

シンポジウム2]内分泌疾患マスキリーニングにおけるトピックス

座長:有阪 治(獨協医科大学)
演者:長崎啓祐(新潟大学)、沼倉 周彦(山形大学)、本間桂子(慶應義塾大学病院)

[特別講演]臨床遺伝医療と新生児マスキリーニング(仮)

座長:長尾雅悦(北海道医療センター) 演者:櫻井晃洋(札幌医科大学)

[市民公開講座]『こどもの夢を叶える健やかな成長を支えよう』

座長:長尾雅悦(北海道医療センター)、福士 勝(札幌IDL)
演者:射場小夜(先天代謝異常症札幌市北海道家族交流会)、林 三起子(北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)、大浦敏博(仙台市立病院)

お知らせ / TMS コンサルテーションセンターより

コンサル医師団・コンサル技師団 アドバイス事例のサイト掲載について

TMS コンサルテーションセンターでは、これまで TMS コンサルテーションセンターにお問合せいただいた内容に対してコンサル医師団・技師団が回答したもののうち、情報共有した方が良さそうなものをピックアップし、個別性や特定性のない形に加工修正して掲載しました。

以下に、タイトルのみご紹介いたします。詳細は Web サイト <http://tandem-ms.or.jp/advice> 「コンサル医師団・技師団からのアドバイス事例」よりご覧ください。

| 測定指標 対象疾患 | タイトル |
|---------------------------------|--|
| アミノ酸代謝異常について | |
| 有機酸代謝異常について | |
| C3 C3/C2 メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症 | C3/C2 3回連続陽性 |
| | C3, C3/C2 の反復再検査 |
| C5-OH メチルクロトニルグリシン尿症 ほか | C5-OH が陽性となった場合の対応や精密検査について |
| | C5-OH 上昇を呈する極低出生体重児の精査 |
| 脂肪酸代謝異常について | |
| 脂肪酸代謝異常症 | 脂肪酸代謝異常症疑いの精査について |
| C14 : 1 C14 : 1/C2 VLCAD 欠損症 | C14:1/C2, C14:1 軽度高値の無症状症例について |
| | C14:1 が陽性となった場合の対応や精密検査について VLCAD 欠損症スクリーニングの判定に際して |
| C0 全身性カルニチン欠乏症 | 全身性カルニチン欠乏症診断のための、遊離カルニチン分画排泄率の求め方 |
| | C0 低値によるタンデムマス再検査 |
| C8 グルタル酸血症 2 型 | グルタル酸血症 2 型疑いの患児のフォローアップについて |
| その他 | |
| 小児科医師等、医療関係者の方へ | 低血糖発作発症児の特殊分析や治療方針について |
| | 尿素サイクル異常の疑いの新生児の検査 |
| | 低カルニチン血症と低血糖 |
| | カルニチン代謝異常症の検査および診断の進め方について |
| | EDTA 抗凝固剤入りの試験管で採血された血液での検査について Critical sample が少量の場合の優先的な検査項目について |
| 検査機関の方へ | 低体重児の再採血時の判定について |
| | 新生児期を過ぎた児のタンデムマス検査について |
| | 再採血検体の検査項目について |
| | 検体保存の方法 |
| 産婦人科・助産師等の採血機関の方へ | 新生児の採血時期について |
| | 授乳後の採血時間について |
| | ろ紙の哺乳状況の記載内容について |
| 地方公共団体の方へ | 検体保存の方法 |
| | 精査費用の負担先 |
| | 検体採取から検査実施までの期間 |
| | 抗生剤使用による再採血率・偽陽性増加への対応 |
| | 各疾患毎の全国の精査率について |

編集後記

暖冬の影響でしょうか。例年より早い桜の開花宣言が発表され、花見のタイミングをいつにしたら良いか悩んでおられませんか。

お陰様で、私どもTMSコンサルティングセンターは、開設から丸2年を経過しようとしています。この3月は、タンデムマス通信の編集・送付、外部精度管理事業の整理・送付、HPのよくあるご質問事項の整理、新年度の準備など、一年で最も気忙しい時期で、花見とは縁遠い生活をしております。

この一年は新しいスタッフも迎え、自治体・検査機関の担当者様、コンサル医師・技師団の先生方とも連携を深めながら運営できたのではないかと、手前みそながら思っています。

3年目は、さらに利便性が高くなるように、HPの充実や、外部精度管理に追加して内部精度管理の仕組みも構築しました。今後もタンデムマス・スクリーニングの更なる質の充実を目指して取り組んでいきたいと考えております。

次号のタンデムマス通信は、今年の10月の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.4

発行日 2016年3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43回
日本マスキリーニング学会
学術集会

in
Sapporo

こどもの夢を叶える
健やかな成長を支えよう

2016 8/26 FRI ▶ 27 SAT ホテルさっぽろ芸文館
札幌市中央区北1条西12丁目

会長 長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター 小児科・小児遺伝代謝センター)

演題募集期間 2016年4月4日[月]～5月13日[金]

<http://www.procomu.jp/jsms2016/>

《第43回日本マスキリーニング学会学術集会事務局》

国立病院機構北海道医療センター 小児科・小児遺伝代謝センター
事務局/田中 藤樹、重富 浩子

〒063-0005 札幌市西区山の手5条7丁目1番1号
TEL 011-611-8111

【第43回日本マスキリーニング学会学術集会運営担当】 株式会社プロコムインターナショナル 札幌オフィス

〒060-0042 北海道札幌市中央区大通西 8-2-39 北大通ビル7階 Tel : 011-272-5234 Fax : 011-272-5235 Mail : jsms43@procomu.jp