

タンデムマス通信

Vol.
13

2020.11



小児保健・医療のミッションの 再定義が求められている

国立成育医療研究センター
理事長 五十嵐 隆



新型コロナウイルス感染症の流行はわが国の様々な分野に大きな影響を及ぼしています。国の疾病対策と経済対策の舵取りの結果として、小児保健・医療の領域にも大きな変化が見られています。

休校措置、保育所・幼稚園・学校での行事の自粛、遊戯施設の制限などにより、現在小児の様々な感染症の流行が激減しています。また、小児の臨床現場では新型コロナウイルス感染症や医療施設に対する保護者の不安感により、小児の予防接種や健診を控える動きや小児の疾病罹患時の受診抑制も見られます。外出、友人との交流、からだを動かす遊び等の制限等により、小児の身体的・精神的健康状態が低下し、自尊感情が失われ、ストレス反応が増強していることが私どもの研究所が実施した「コロナx子どもアンケート調査」にて明らかにされています。さらに、小児を対象とする基礎・臨床研究の実施にも悪影響が出始めています。

小児の新型コロナウイルス感染症の実態が漸くわかってきました。小児は成人と同様に新型コロナウイルスに感染するが不顕性感染が多く、発症しても幸いなことに重症化することはほとんどありません。ただ、感染して症状を呈する小児も不顕性感染の小児も共に感染後2週間程度は新型コ

ロナウイルスが気道を中心に存在し、他者に感染させるリスクを持ちます。

これからのわが国の小児保健・医療のミッションを再定義することが現在求められています。少子化の進行、障害調整生存年（DALY）からみた子ども・青年の疾病負担の実態（心理社会的疾病負担の著しい増加）、情報技術（IT）の飛躍的発展を十分に認識すると共に、新型コロナウイルス感染症の流行による生活様式の変化を見据えることが必要です。わが国の小児医療はこれまで感染症への対応を中心に行われてきました。しかしながら、今後は小児の疾病予防と小児とその御家族を身体・心理・社会的に捉え、支援する保健・医療にも対応することが求められています。

小児のマスククリーニングは疾病予防の点で根幹となる重要な事業です。少なく生まれるわが国の小児の障害を予防し、こころと体が健康な成人に育て上げることの重要性が高まっています。科学的合理性に裏打ちされた予防・治療可能な先天性疾患のマスククリーニング事業を更に発展させることが求められています。2019年に施行された「成育基本法」を法的根拠にし、小児のマスククリーニング研究と事業がさらに活性化されることを願います。

目次

1. 巻頭言

- 小児保健・医療のミッションの再定義が求められている 1
五十嵐 隆 / 国立成育医療研究センター 理事長

2. 各分野からの寄稿

- 1) 新生児マススクリーニング検査に関する動向について 4
林 瑞季 / 厚生労働省子ども家庭局母子保健課
- 2) 東京都における先天性代謝異常等検査の実施状況 5
東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課

3. マススクリーニング研究・活動報告

- 1) 外部精度管理の実施状況 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
- 2) 新生児マススクリーニング精度保証システムの開発状況 7
花井 潤師 / 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 技術顧問
- 3) 新生児スクリーニングの全国ネットワーク化・標準化 9
山口 清次 / 島根大学小児科 特任教授
- 4) 2017～19年度 厚生労働科学研究報告 10
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. マススクリーニング 最近の話題

- 1) 脊髄性筋萎縮症（SMA）の新生児スクリーニング開発の現状 11
西尾 久英 / 神戸学院大学総合リハビリテーション学部 教授
- 2) 脊髄性筋萎縮症（SMA）の治療開発の現状 13
齋藤 加代子 / 東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科 特任教授
- 3) 新規疾患スクリーニングに関するAMED研究の紹介 14
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

5. マススクリーニング検査の現場から

- 島根県のスクリーニング検査の現状 15
野津 吉友 / 島根大学附属病院難病総合治療センター検査部門

6. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

- 1) 東京都における連携体制の強化 16
窪田 満 / 国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長
- 2) 新生児マススクリーニング 山口県の過去・現在・未来 17
守分 正 / 岩国医療センター統括診療部長 小児科

7. 患者家族から

- 1) 病気と向き合えるまで（三頭酵素欠損症）…………… 18
あゆな
- 2) 早期診断・早期治療により子ども達のQOLと家族の生活が変わる …………… 21
秋山 武之 / 日本ムコ多糖症患者家族の会
- 3) 副腎白質ジストロフィー（ALD）家族の会（A-Future）からのマススクリーニングへの期待 …………… 22
本間 りえ / 特定非営利活動法人ALDの未来を考える会 理事長

8. 学会報告

- 第47回日本マススクリーニング学会学術集会を終えて …………… 23
下澤 伸行 / 岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野・附属病院小児科 教授

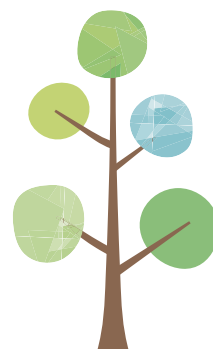
9. 来年度学会案内

- 第48回日本マススクリーニング学会学術集会（2021、千葉）に向けて…………… 24
南谷 幹史 / 帝京大学ちば総合医療センター小児科 病院教授

10. 自由エッセイ

- 子どもの希望・夢そして未来・幸せのために：病を乗り越える力「Get over」…………… 26
田澤 雄作 / NPO ワンダーポケット 理事・NPO 子どもの村東北 理事

11. 編集後記 …………… 28





新生児マススクリーニング検査に関する動向について

厚生労働省子ども家庭局母子保健課
林 瑞季



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は、早期に発見し、早期に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が可能です。このため、国は、各都道府県及び指定都市を実施主体として、昭和52年度から新生児に対し血液によるマススクリーニング検査事業を実施してきました。平成13年度には検査に係る費用について一般財源化（地方交付税措置）され、平成26年度からは全実施主体でタンドムマスタ法が導入されることとなりました。また、平成29年度にはCTP2欠損症が対象疾患として追加され、令和2年度10月時点で、マススクリーニング対象疾患は、計20疾患となっています。

令和2年度より、日本医療研究開発機構（AMED）「成育疾患克服等総合研究事業」において、「新生児マススクリーニング対象拡充の候補疾患を学術的観点から選定・評価するためのエビ

デンスに関する調査研究」（国立研究開発法人国立成育医療研究センター 但馬剛）が実施されています。当該研究班において、現時点でマススクリーニング検査の対象疾患ではないが、早期介入により十分に治療効果が期待される疾患について、国内外の学術的知見や医療経済学的評価に関する調査を実施し、わが国での新生児マススクリーニング対象疾患の拡大方針に関する見解を提示することとしております。

今後、これらの研究等を通じて、新たな科学的知見が集積されることに期待するとともに、積極的な情報収集に努めていきたいと考えております。また、早期に発見し、早期に治療を行うことにより知的障害等の心身障害の発症を防ぐことができる疾患について、検査精度の維持向上に向けた取組や検査結果に応じて適切な支援へつなぐための体制整備など、引き続き、事業の適正な実施に向け検討をおこなっていききたいと思います。



東京都における 先天性代謝異常等検査の実施状況

東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課

東京都では、厚生労働省が定める20疾患を対象に、東京都予防医学協会に委託して、先天性代謝異常等検査を実施しています。東京都における本事業の実施状況について御紹介します。

少子化に伴い、検査数は年々減少傾向にあるものの、初回検査だけでも年間9万件以上に上り、全国でも最大の検査規模となっています。検査の流れとしては、採血医療機関（主に産婦人科）が採血を行い、検体を東京都予防医学協会へ送付します。検査の結果、異常値が認められる場合は、再採血及び再検査を経て、精密検査へと繋げていきます。

東京都の令和元年度の実績は、初回検査が93,480件であり、再検査となったのは994件でした。約1%が再検査となっており、そのうち要精密検査となったのは123件です。

検査数が多いことにより、要精密検査数や患児数も比較的多くなりますが、精密検査が必要な方については、検査結果が陽性的の場合に、適切な治療や区市町村による保健指導等に繋げる必要があるため、全てを電話及びFAXで患児のお住いの各区市町村に伝えています。

一方では、精密検査の結果把握などの面で、課題も生じています。

東京都では、平成27年度より、都内全区市町村に向け、精密検査の結果について追跡調査を行っています。しかし、精密検査になった場合は、区市町村が精密健康診査受診票を発行することで

費用が助成されますが、乳幼児医療費助成制度を活用することで、同様に助成を受けることができます。受診票を活用しない場合、区市町村によっては新生児訪問等で保護者から結果を聞き取ることが多く、精密検査の結果を全数把握することは困難との声もあります。

今後も、検査の重要性を区市町村へ伝え、精密検査後の状況把握や支援等に取り組んでいただけるよう、働きかけを継続していく必要があると考えています。

また、検査数が多いことに関連して、医療機関の数が非常に多いことも特徴です。とりわけ、採血医療機関としては、令和2年4月時点で373カ所の医療機関（同一医療機関の複数診療科で実施の場合は1カ所として計上。助産所含む。）に御協力いただいています。本事業を適切に実施し、改善していくためには、各関係機関との連携が不可欠です。東京都予防医学協会では、採血時の注意点等をホームページに公開するなど、採血時から検査精度の管理に努めていただいています。

東京都では、令和元年度には、東京都、検査機関、精密検査医療機関、採血医療機関及び医師会等関係機関との課題共有及び連携強化の場として第一回連絡協議会を開催しました。本事業は、乳幼児の健全な発育のために、とても重要な事業であり、連絡協議会の場を活用しながら、今後も検査体制の向上を目指してまいります。



外部精度管理の実施状況

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 但馬 剛



●令和2年度 外部精度管理試験実施状況

今年度前半の外部精度管理試験は、新型コロナウイルス感染症によって日程が影響を受けましたが、例年通り2回の技能試験（PT）を実施しました。

第1回技能試験（Proficiency Test; PT）

6月8日 35施設へ17検体を発送

1施設がC8、C8/C10についてカットオフ値を超えていたにもかかわらず正常と判定しており、状況調査を実施しました。原因は普段の検査で使用するシステムを介さず、目視判定での結果報告を行ったため、他の検査データと取り違えてしまったという回答でした。

今後はスクリーニング業務で使用しているシステムを介して判定を行い、事務的なミスを防ぐ体制を活用し実施すると報告を受けました。

外部精度管理での報告システムは、普段の作業とは異なる点があり、作業上の負荷となることがあるのは承知していますが、できる限り日常の検査業務と同じ流れで分析・判定することが望まれます。

また、外部精度管理作業確認においても複数者によるダブルチェックを行うべきであると精度管理合同委員会より指摘がありました。

第2回技能試験

7月13日 35施設へ17検体を発送

いずれの検査施設にも指摘事項はありませんでした。

●PT検体送付方法について

第2回技能試験時に、1施設でコロナ禍の影響によりPT検体の遅配が生じ、メチオニン（Met）の測定値に影響が生じたと思われたため、PT検体の送付方法について協議し、施設の協力を得て検証を行いました。

Metは温度・湿度の影響で測定値が低下するマーカーであり[※]、検証の結果、遅配により、温度・湿度の影響を受けたと結論付けられました。

協議の結果、次回2021年1月実施のPTから、コスト面を考慮し普通郵便（チャック付きビニール袋、乾燥剤入り）で全施設へ発送することになりました。

検査精度維持・向上のため、関係各位には引き続きご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

※) 篠塚直樹, 前 博克, 藤井 正, 福士 勝: 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: 288-293, 2013



新生児マススクリーニング 精度保証システムの開発状況

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター
技術顧問 **花井 潤師**
(日本マススクリーニング学会・技術系理事)



1. はじめに

現在、新生児マススクリーニングでは、代謝異常症のほか、内分泌疾患も含めて、20種類以上の病気を見つけることができます。

TMS協会が実施している新生児マススクリーニングの精度管理事業では、これらすべての疾患の検査が、どこの検査施設でも精度高く行われているかについて、定期的に確認しています。精度管理事業は、外部精度管理事業と内部精度管理支援事業の2本立てですが、この事業を行うためのツールとして、開発・運用しているのが新生児マススクリーニング精度保証システム（以下QAシステム）です。今回は、このQAシステムについて、紹介させていただきます。

1. QAシステムの概要

QAシステムは、外部精度管理と内部精度管理支援の二つのシステムで構成されています。

- ① 外部精度管理：年間3回実施する技能試験（PT試験）と年1回実施する精度試験（QC試験）について、検査施設が行った試験結果を登録し、登録されたデータをもとに集計解析し、検査精度と施設間差を確認することができます。
- ② 内部精度管理支援：タンデム検査Web解析は、タンデム検査に特化したものですが、各検査施設のタンデムマス検査の測定値が、各施設間で同等の精度で測定されているかどうか、カットオフ値の設定は適正かどうかを検証することができます。このシステムについては、タンデムマス通信No.7で詳しく紹介しておりますのでご参照ください。



図1. QAシステムメニュー

2. 外部精度管理システム

外部精度管理システムは、以下の2つで構成されています。

- ① PT試験：年間3回実施するPT試験では、代謝異常症、内分泌疾患併せて16種類の模擬患者のろ紙血と正常ろ紙血1種類を配布し、それぞれの疾患の指標を間違いなく陽性と測定し、正しい陽性疾患の患者として判定できるかどうか試験します。したがって、陽性となった値の正確さとカットオフ値の適正さを検証することができます。

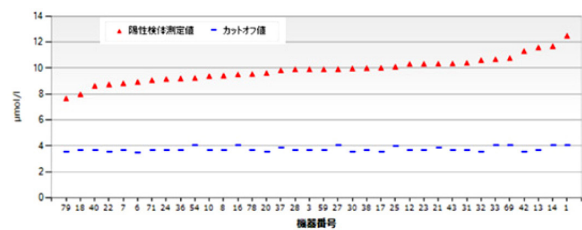


図2. PT陽性検体測定値プロット (C3)

- ② QC試験：年1回実施されるQC試験では、タンデムマス検査の21種類の指標が4種類の濃度で添加された検体を送付し、5回連続、5日間測定して、すべての指標の測定値がばらつきなく測定できるかを検証します。また、ばらつきの度合いは、変動係数（CV%）として表し、CV 10%ま

たは15%を基準として評価します。

①、②のシステムでは、自施設のデータを登録後、自動的に集計解析が行われ、他施設のデータと比較することで、測定データの正確さ、カットオフ値の適正さ、ばらつきの度合いを目視的に確認することができます。さらに、問題のあった施設では、QAシステム内の他のツールで検証する

ことで、その原因を推定することが可能です。

おわりに

新生児マススクリーニングは、QAシステムを利用しながら、全国どこでも同じ精度で検査が行われているか検証しています。今後とも、地域格差のないスクリーニングを目指していきます。



新生児マスキングの 全国ネットワーク化・標準化



島根大学小児科
特任教授 山口 清次

1. はじめに

わが国の新生児マスキングは1977年から国の事業として始まりましたが、2001年から自治体事業となりました。その結果、自治体間の地域格差が大きくなってきました。赤ちゃんが平等に事業の恩恵を受けるためには、一定の標準化が不可欠です。最近、公衆衛生協会（分担事業者 山口清次）や成育医療研究センター（研究代表者 但馬剛）の研究補助金によって、いくつかの研究を進めているので紹介します。

2. マスキングの「説明と同意書」の標準化

「説明と同意書」は自治体によって千差万別という状態は望ましくありません。自治体担当者、各自治体の中核医師等の意向を聞きながら統一書式を検討しています。

3. 血液ろ紙の有効利用のルール統一

検査に使用された血液ろ紙は一定期間保管されますが、その後は廃棄されています。使用済み血液ろ紙の有効利用については自治体によって異なります。血液ろ紙は新しい検査法の開発、難病の診断、治療法開発にも役立つ可能性もあり、重要な財産ということもできます。さらに大災害時などに「へその緒」のように個人識別に使用できるかもしれません。自治体担当者や中核医師の意向を調査したところ、「倫理委員会承認」など

一定の条件下での目的外使用に80%以上の方が賛同されました。使用済み血液ろ紙の利用活用ルールについて標準化を検討しています。

4. 新生児マスキング全国ネットワーク会議

各自治体には「新生児マスキング連絡協議会」があります（85%以上の自治体）。対象疾患が希少疾患のため自治体単位での事業評価は容易でなく、専門家の有無によっても新しい情報にも差が出ます。そこで自治体の連絡協議会の拡大版として、「全国ネットワーク会議」を2018年から毎年開催しています。NBS関連の研究進捗状況、国内外の新しい話題の紹介、自治体の現状と課題などの議論を通じて、情報交換、新しい情報の共有などを行っています。参加者は、厚労省、公衆衛生協会、全国衛生部長会、マスキング学会などからのオブザーバー参加と自治体の中核的医師で50～60名規模の会議でした。次回からは自治体担当者の方も加わっていただく予定です。

5. おわりに

わが国のNBS事業は自治体の裁量による事業となっていますが、地域差をなくすため自治体の枠を越えた「新生児マスキングのネットワーク化・標準化」を進めています。関連各方面のご協力をお願いします。



2017～19年度 厚生労働科学研究報告

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



●新生児マススクリーニング検査に関する疫学的・医療経済学的研究

タンデムマス法（TMS）による新生児マススクリーニング（NBS）の自治体事業化を主導した山口清次先生の研究班を引き継ぐ形で、2017年度からの3年間、上記を課題名とする母子保健課指定研究に取組みました。

- 1) CPT2欠損症スクリーニングの全国実施
- 2) MCAD/VLCAD欠損症の予後調査

比較的頻度の高い脂肪酸代謝異常症3疾患（MCAD/VLCAD/CPT2欠損症）の確定検査データ集積を通じて、MCAD/VLCAD欠損症例の診断後経過を調査したところ、死亡や障害発生例は確認されていません（継続中）。一方、指標感度の問題から正規対象疾患となっていなかったCPT2欠損症は、山口班の調査で乳幼児急死例の多発が確認されていましたが、感度・特異度を高めた新指標を報告した結果、2018年度から全国でのスクリーニングが実現しました。

- 3) TMS試験研究期発見症例の予後調査

約195万人をスクリーニングした1997～2012年度のTMS試験研究で発見された216症例中、104例の予後情報が得られ、疾患による死亡5例、発達遅滞18例などの結果が確認されました。

- 4) TMS導入の費用対効果分析

国立保健医療科学院の専門家を班員に迎え、ガスリー法との比較によってTMS-NBSの費用対

効果を検証しました。増分費用効果比（ICER = 1QALY獲得当たりの増分費用；わが国では500万円以下が「良好」の目安）は311万円と算出され、TMS導入は「費用対効果的である」と評価されました。

- 5) 発見患者情報の集約・追跡体制の構築

山口班では、発見患者の基礎的情報の提供を自治体に求め、これに基づく追跡調査を行っており、本研究班でも継続しました。しかし、自治体からの情報取得は年々難しくなるため、各自治体にNBS情報を把握する「中核医師」の選任を要請し、これを介した患者情報の集約体制を構築・運用しています。*これは日本公衆衛生協会補助事業（分担事業者：山口清次）との連携研究でしたが、今年度は成育医療研究開発費を財源として継続しています。

- 6) TMS分析の標準化と精度管理の向上

標準化された「血液濾紙キャリブレーション」作製と、それによる各検査施設の測定値の補正、CPT2欠損症で初採用したパーセンタイル値による基準値設定の他疾患指標への応用などに取り組みました（継続中）。

詳しくは、筆者の研究室サイトに掲載の研究成果紹介冊子PDF版を参照ください。

<http://nrchd.ncchd.go.jp/massscreening/original/mainpage.html>



脊髄性筋萎縮症 (SMA) の 新生児スクリーニング開発の現状

神戸学院大学総合リハビリテーション学部
教授 西尾 久英



1. はじめに

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA) は、下位運動ニューロンが変性・脱落して引き起こされる全身の筋肉疾患です。これまで、重症型患者の多くは、呼吸不全のために乳幼児期に死亡していました。有効な治療薬がなかったSMAでしたが、最近、アンチセンス・オリゴヌクレオチド薬 (ヌシネルセン)、ウイルスベクター製剤 (オナセムノゲン アベパルボベク) が市場に登場し、それぞれが高い有効性を示しました。また、これらの新規薬剤による治療経験から、「治療臨界期」の存在も明らかになり、早期治療の重要性がひろく認知されるようになってきています。さらには、超早期治療である発症前治療によって、重症型患者 (正確には、「治療しなければ重篤な症状を示すのに違いない」と予想される遺伝子型を有する患者) でも自力歩行が可能になることも分かってきました。本稿では、このような状況下のSMA新生児スクリーニングの現状を解説します。

2. SMA新生児スクリーニングの実施状況

SMA新生児スクリーニング検査は、通常、乾燥濾紙血検体のDNAを用いたリアルタイムPCRによって行われます。わが国でも、千葉県で、2020年5月からSMA新生児スクリーニングのためのリアルタイムPCR検査が始まりました。現在、大阪府、兵庫県を含むいくつかの地域で、SMA新生児スクリーニング検査の準備が進んでいます。

台湾では、2014年から全国規模のSMA新生児スクリーニングが始まっていて、現在は90%を超

える新生児がカバーされているようです。米国では、2018年にSMAがRUSP (the Recommended Uniform Screening Panel) にリストアップされ、現在は32州でSMA新生児スクリーニングが導入されています。これらの州では、70%近い新生児がカバーされているように聞いております。欧州でも、ドイツやベルギーで、SMA新生児スクリーニングが試験的に行われていましたが、2020年にEuropean SMA NBS Allianceが設立され、2025年までには欧州の新生児全員をカバーしようという意気込みだそうです。

3. SMA新生児マスキリーニングの問題点

重症型SMAの発生頻度が高いこと (10,000～20,000出生に1人) や、治療が遅れると生命にかかわる深刻な事態になること、超早期治療が非常に効果的であること、スクリーニング検査の技術が確立していること、既に新生児スクリーニング研究が始まっていること等を考えあわせると、SMAはすぐにでも新生児マスキリーニングの対象疾患にできるはずだと思ってしまう。しかし、実は、新生児マスキリーニング事業の実施に関しては、議論を重ねて合意を形成し、解決しておかなければならない問題点がいくつかあります。

1番目は、国民の遺伝子検査の受容に関する問題です。SMA新生児マスキリーニングは遺伝子を用いる必要があります。現在のところ、わが国では、一般集団を対象にして、新生児マスキリーニングの形で遺伝子検査を行うための合意形成が十分に出来ていません。

2番目は、SMA新生児マススクリーニングに付随する治療の費用対効果に関する問題です。新生児マススクリーニングは陽性者に対する治療の提供を前提にしていますが、新規治療薬はいずれも非常に高額で、その費用対効果がずっと議論されてきました。

3番目は、医療の公平性に関する問題です。現在、さまざまな希少疾患の診断・治療法が確立されてきましたが、SMA以外の疾患患者にも十分な医療の機会が提供されなければなりません。したがって、どの疾患をマススクリーニング、特に公費によるマススクリーニングの対象疾患とすればよいのかの決定に関しては、十分な議論が必要です。（このような視点から、但馬剛先生を班長とするAMED新生児マススクリーニング研究班では、新規スクリーニング対象疾患のことが真剣に議論されています。）

4. おわりに

早期治療（できるならば発症前治療）がSMAの標準治療となるためには、新生児マススクリーニングは不可欠です。私自身も、SMAの患者様を診てきた医師の一人として、わが国においても、台湾のように、SMA新生児マススクリーニングが1日でも早く定着してほしいという気持ちでいっぱいです。そのためにも、国民の遺伝子検査の受容、新生児マススクリーニングの費用対効果、医療の公平性等の問題について、AMED研究班の会議や日本マススクリーニング学会で議論を尽くしておかなければならないと思っています。皆様のご意見もぜひお聞かせください。



脊髄性筋萎縮症 (SMA) の治療開発の現状

東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科
特任教授 齋藤 加代子



●脊髄性筋萎縮症 (SMA) とは？

SMAは脊髄の運動神経細胞が変性・消失することによって筋肉の萎縮と進行性の筋力低下を示す疾患です。主に小児期発症の稀少難病です。I型は人工呼吸管理なしでは2歳までに9割の方が亡くなるという重篤な疾患です。II型（幼児期発症）は生涯歩行不可能、III型（小児期発症）は歩行機能を獲得後、次第に歩行困難、IV型（成人期発症）は最も緩徐な経過をたどります。原因はSMN1遺伝子の変化により、SMN（運動神経生存）蛋白質の産生が十分でないことです。

SMAの病型分類

型	発症年齢	最高到達運動機能
0型 超重症	胎児期	
I型 重症 <small>ウェルトニッヒ・ホフマン病</small>	0-6m	お座り不可能
II型 中間 <small>デュボビッツ病</small>	<18m	起立不可能
III型 軽症 <small>クーゲルヘルグ・ウエランダー病</small>	18m<	起立・歩行可能
IV型 成人型	20y<	

国際SMA協会.1992
Zerres et al. 1995を改変

●核酸製剤ヌシネルセン（商品名スピラザ®）

2017年7月に製造販売承認された髄腔内投与薬です。国際共同治験に参加しました。国際会議で、寝返りができなくなった赤ちゃんが、寝返り、お座りできるようになった、という報告に、新

しい時代の到来を感じたことを覚えております。「DNA→RNA→SMN蛋白質」という流れのRNAに影響を与える核酸製剤で、SMN蛋白質の量を増やす機序を持っています。日本で既に500人ほどの方がこの治療を受けておられます。

●遺伝子治療薬オナセムノゲンアベパルボベク（商品名ゾルゲンスマ®）

2020年5月に薬価収載された静脈内一回投与の遺伝子治療薬です。難病SMAを「治る」、さらに「発症を予防する」可能性まで示し、患者さん・ご家族・医療者にとって希望の扉を開くニュースとして、日本中を駆け抜けました。一方、高額薬という事でマスメディアが取り上げました。新生児期の発症前に投与することで、発症をおさえることが可能なことから、新生児マススクリーニングへの期待が大きいです。

●今後の展望

ヌシネルセンと同様の機序を有する経口薬の低分子薬リスジプラム（商品名エブリズディ®）は、国際共同治験進行中で、米国では食品医薬品局（FDA）の承認を受けました。さらに、骨格筋の成長を促すミオスタチン抑制薬など、SMAの治療薬の開発は積極的に実施されています。



新規疾患スクリーニングに関する AMED研究の紹介

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 但馬 剛



●新生児マスキング対象拡充の候補疾患 を学術的観点から選定・評価するためのエビデ ンスに関する調査研究

新生児マスキング（NBS）対象疾患の
拡充は、2018年度のCPT2欠損症が最後となっ
ています。近年の検査・治療技術の発展に伴って、
新たな候補疾患が増加しています。2019年度、
わが国での対象疾患としての適合性に関する見解
の提示を求めるAMED研究開発課題が示され、上
記課題名で取り組みました。

具体的には、(1) タンデムマス法へ追加可能な
5疾患、(2) ライソゾーム病7疾患、(3) 副腎白
質ジストロフィー、(4) 原発性免疫不全症、(5)
脊髄性筋萎縮症、(6) 先天性サイトメガロウイル
ス感染症について、米国のNBS対象疾患リスト
(Recommended Uniform Screening Panel; RUSP) 選
定用スコアリング法（下掲）を利用して、各疾患
の専門家による採点を比較しました。詳細は筆者
の研究室ウェブサイトをご覧ください。

[http://nrchd.ncchd.go.jp/massscreening/original/
mainpage.html](http://nrchd.ncchd.go.jp/massscreening/original/mainpage.html)

●新生児マスキング対象拡充のための疾 患選定基準の確立

このような検討の結果、今年度から3年間の予
定で、上記の継続課題に取り組む機会を与えられ
ました。公的NBSへの対象疾患の追加について、
米英をはじめとする諸外国では、行政府が設置し
た諮問機関などで適否が評価されていますが、わ
が国には新規疾患NBSの事業化に関する明確な
仕組みはありません。個々の専門家が小規模な試
験研究を進めていますが、出口が見えない状況が
長期化する中、地域限定の有料検査が、国内の各
地で広がりつつあります。

本課題では、昨年度検討した各候補疾患+胆道
閉鎖症の専門家に加え、産科・遺伝学の専門家な
ど中立的立場からの参加も得て、わが国で新規対
象疾患を選定するための基準の提案を目指しま
す。その手法としては、RUSPスコアリング法を
参考に、わが国の実情を勘案した評価項目を階
層化した上で、「階層分析法（Analytic Hierarchy
Process; AHP）」を用いて、各項目を重み付けしま
す。その過程では、各疾患の関連学会員などに広
く協力を求める計画です。

.....

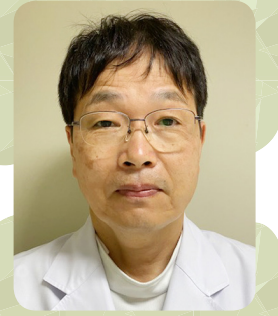
●RUSPスコアリング法の評価項目と配点（一部改変あり）

疾患頻度（100）、生後96時間以内の発症（100）、無治療での疾病負荷（100）、高感度・特異的な検査法（200）、検査法の特徴（6項目、各50）、治療法の有無・利用可能性（50）、治療費（50）、治療の有効性（200）、早期介入の利益（本人200、家族100）、早期介入による死亡防止（100）、確定検査体制（100）、急性期管理体制（100）、治療の簡便性（200）



島根県のスクリーニング検査の現状

島根大学附属病院 難病総合治療センター検査部門
野津 吉友



●はじめに

島根大学病院には「難病総合治療センター」が設置されています。2016年より当センター検査部門で島根県の新生児マススクリーニング(NBS)検査の受託が開始されました。それまで島根大学小児科の研究室、全国の病院から依頼されていたろ紙中・血清アシルカルニチン分析と尿中有機酸分析等も当センターに移管され、病院検査としての品質を担保しながら検査を提供するようになっていきます。

以上のような経緯から、当センターはマススクリーニングと精密検査を同施設で提供できる国内では数少ない施設になりました。また、当センターは大学病院として立場から、研究的な取り組みや医療機関等に対する種々の情報提供も行っています。本稿ではその一部をご紹介します。

●新生児マススクリーニング業務について

NBS検査ではバーコードを活用した検体管理システムの導入や自動分析装置による17-OHP、TSHを測定するなど効率化を図っています。またオンラインで取り込まれた検査結果はファイルメーカーで構築したデータベース報告書システムで一元管理できる事も大きな特徴です。

●新規検査対象疾患スクリーニング検査導入について

新しい検査法の開発や新規対象疾患のパイロット研究も大学病院としての重要な使命と考えています。2017年からオロト酸の追加測定によるOTC(オルニチントランスカルバミラーゼ)欠損症のパイロット研究は現在も継続しています。また、2020年度中には重症複合免疫不全症(SCID)と脊

椎性筋萎縮症(SMA)、ムコ多糖症、ポンペ病、副腎白質ジストロフィー、ADA(アデノシンデアミナーゼ)欠損症、ホモシスチン尿症3型などのスクリーニングを順次取り組んで行く予定です。検査費用については原則として保護者に一部負担をお願いすることになりますが、費用についての透明性を開示しながらその有用性と課題を明らかにして、情報を公開してゆきたいと思います。

●新生児マススクリーニングの研究・啓発活動

医師、看護師、保健師を含む自治体関係者など実際に新生児マス事業に携わる島根県内の関係者を対象に当センター主催で研修会を定期的に行っています。

また、既存のスクリーニング法の改良として、最近、我々はNBS検査でアシルカルニチンC5の異性体であるピバロイルカルニチン(p-C5)とイソバレリルカルニチン(i-C5)が特別な試薬を用いることなくメソッドを少し変更するのみで区別できる事を見出しました。現在この知見が全国のNBSで適応できるよう検討を重ねているところですが、近い将来にこれらが一般化してC5偽陽性率が低減することを期待しています。

●今後の課題

島根県ではNBS連絡協議会が未設置のままとなっています。これまで島根大学が中心となって進めてきたことの弊害でもあるのですが、現在、島根県担当課とも相談しながら設置の準備段階にあります。幸いにも島根県は昨今の厳しい小児医療の財政状況においてもNBSを大切にしてくれており、今後も協力しながら体制整備をしたいと考えています。



東京都における連携体制の強化



国立成育医療研究センター総合診療部
統括部長 窪田 満

歴史を紐解くと、1974年に東京都で全国に先駆け、ガスリー法によるフェニルケトン尿症とホモシスチン尿症の新生児マススクリーニングが開始されました。そして1977年にこの事業は公費化され、全国一斉に行われることとなり、今に至っています。黎明期における東京都の果たした役割は非常に大きかったことがわかります。特に、故北川照男先生の功績は大きく、年間10万検体という日本で最も多くの検体数を扱っている東京都予防医学協会への御指導を始めとして、若手医師の教育、患者家族会との関わりなど、先進的な取り組みをされてきました。その結果として、東京都は、この分野での医療レベル、検査技術レベルは全国トップであると言っても過言ではありません。

また、東京都と23区、市町村とのネットワークも強力なものです。しっかりと区市町村の患者情報を吸い上げ、把握するシステムが行政側にはできあがっています。

問題は、この医療と行政という二つのシステムが非常に優秀で、それぞれ十分に機能していたため、相互の交流が少なかったことです。タンデムマス・スクリーニングの開始を機に、全国の自治体で連絡協議会の設置が進んでいったのですが、東京都にはそれが存在しませんでした。

この問題の解決に向けて、東京都予防医学協会

を中心に準備を重ね、ついに令和2年1月24日、東京都・医療機関・検査機関が集まり、より一層効果的で検査精度の高い新生児マススクリーニング事業を推進するために、第1回先天性代謝異常等検査連絡協議会が開催されました。そこでは新生児マススクリーニングの実績報告、適切な実施時期に関する検討、追跡調査のあり方、新しい検査法の導入、そして自治体と医療機関の連携について話し合われました。

東京都が持っている情報は、里帰り出生で他県で疾患が確定した患者情報も含む、疾患からみた患者情報です。一方で、検査機関である東京都予防医学協会の情報は、精密検査からみた患者情報です。この二つを結合させることで、確度の高い患者情報となります。今後は事業主である東京都が個人情報管理者としてきちんと管理をして事業を推進することが望まれます。

また、こういったデータベースが整理されることで、新生児マススクリーニングで見つかった子どもがどのように成長していくのか、どのようなタイプにはどのような治療が必要か、あるいは必要ではないかがわかってきます。稀少疾患であるため、専門医毎のデータベースでは限界があり、わが国で統一されたフォローアップ体制が必要です。黎明期と同様に、東京都がそのモデルになることを期待しています。



新生児マススクリーニング 山口県の過去・現在・未来

岩国医療センター統括診療部長／小児科
山口県新生児マススクリーニング協議会
守分 正

2000年に山口県に転勤、その年から新生児マススクリーニング協議会を松尾清巧先生とおこなわせていただいています。NICUもしくは病院小児科からの検体に限定ですがfreeT4測定を加えたスクリーニングを施行。先天性の下垂体機能低下症の存在を念頭に、結果に添えて、低血糖・代謝性アシドーシス合併の注意喚起を行い、直接施設に連絡する体制をとっています。20年間で5例の下垂体性甲状腺機能低下症が見つっています。全例汎下垂体機能低下症で、副腎皮質機能不全合併で、甲状腺と副腎皮質ホルモンの補充を必要としていました。新生児バセドウ病が発見され、母体のBasedow病が明らかになった例もありました。協議会では、県内の施設の検査値の傾向から、ヨード含有消毒剤による臍消毒の回避、ろ紙検体の取り扱いによる測定値の変動などを該当医療機関に連絡し、精度の向上を計ってきました。緊急性のある項目、17OHP著明高値やfreeT4高度異常例は直接施設の医師に電話連絡する体制をとり迅速対応を心がけています。

現在は、山口県内の周産母子センターを有する6病院のNICU医師と産婦人科医を加えて、タンデムマス含めた体制になりました。タンデムマス開始にあたって島根大学の山口清次先生、小林

弘典先生にご教示を仰ぎ、検査の精度を上げることにいたしました。初期に問題となったのは、羊水混濁のある出生児に対するピボキシル基を有する抗菌剤予防投与によるカルニチン代謝異常、過剰な母乳栄養に対するこだわりによる体重増加不良と検査値の異常などが明らかになり、各施設への問合わせや指導が必要になった場合もありました。各施設の現状がより明らかになり、検査の不確定要素が改善するにつれて、早産児における基準値の呈示も必要とされる、17OHP、freeT4については在胎週数別の基準値をマススクリーニングで無治療の症例をもとに作成し、臨床現場での応用を図っています。タンデムマスについては診断に関して、島根大学と連携を取り、情報伝達を行いながら家族の不安にこたえるべく対応しています。

今後の問題として、常時治療を必要とする状態や急性疾患罹患時の対処が必要な症例と経過観察のみでいい症例などの区別がより明らかになってくることが余計な不安を払しょくするためには重要であるとおもいます。症例の蓄積による日本人における自然経過の把握と治療管理に関する方策を明白にすることは解決すべき課題であると考えています。

年度	出生数	FT4 検査数	甲状腺機能低下症			新生児 バセドウ病	先天性 副腎過形成	タンデムマス	従来の 代謝異常
			未確定	確定例	視床下部 下垂体性				
2015	11,516	3,910	3						
2016	10,995	3,238	3				1		
2017	10,530	3,158	8	1		1			
2018	9,988	3,148	2		1		カルニチン欠乏症 1	ガラクトース血症 1	
2019	9,830	3,231	2	1					



病気と向き合えるまで

あゆな

●病名不明の日々

私の体に最初に異変が出たのは生後1ヶ月の時でした。この時のことは覚えていませんが、母から聞いたのはある日抱っこをしていた私をふと見たら真っ青になっていたそうです。すぐに救急車を呼び、その間に背中を叩いていたらなんとか血色は戻りましたが突然死しかけていたと聞きました。

それからしばらくは普通に育っていきましたが、次に異変が出たのは3歳の時でした。近所のおばさんと出かけた時に「足が痛い、歩けない」とその場に崩れ落ちるように座り込んでしまいました。よく覚えているのは、七五三の時に歩けないからとおんぶをねだりましたが着物が崩れるからと自分で歩かされ、だんだんさらに足が痛くなり、体に力が入らなくなり最後にはやはり崩れ落ちように座り込んでしまいました。



幼い頃の私

またそれからしばらくし、小学生の時には小学校が家から約1kmほどあったこともあり、よく小学校に着くまでに座りこんでしまったり、時には倒れてしまうこともありました。

9歳の時親の転勤で転校をしました。その頃から朝起きるとトイレに行けるどころか起き上がることさえできないくらいの全身の痛みに襲われるようになりました。なんの病気かはまだ不明でしたが、医師からは運動はしないようにとドクターストップがかかっていましたが、当時の小学校の先生はそれを仮病だと言い、体育の授業にも無理やり参加させられていました。その体育の授業のあとの夜や次の日の朝には原因不明の全身の痛みに必ず襲われました。そんな生活が4年ほど続いたある日、検査の為中規模の病院に行く前日、また強い全身の痛みに襲われました。正直病院にさえ行きたくないほどの痛みでしたが、なんとか母に連れられ病院へ行きました。すぐに採血をし、「1時間くらいで結果が出るので待ってください」と言われ待っていましたがなかなか呼ばれず2時間くらい待ったころ「数値が高すぎるので何回か調べなおしています」と声をかけていただき、結局3時間以上待ちました。途中、痛みや辛さで待合室で大号泣したのも覚えています。そしてそこで分かったのは4年間苦しめられ続けた原因不明の全身の痛みの名前でした。横紋筋融解症という名前でした。通常の数値は2桁多くても3桁らしいのですが、その時の私の数値は2万を超え3万近くありました。すぐに大きい病院に行くように手配をしてもらい救急車でいった記憶がありません。そこでも採血をしましたが結果は同じような数値ですぐに入院になりました。痛みが引いてからさまざまな検査をし、全身麻酔で筋生検などもしましたが、病名は分かりませんでした。この病院では限界があるからとさらに大きい病院を紹介

してもらいましたが、しばらくは病名不明でした。

中学生になり、1年目はしんどいながらも通学できていましたが、徐々に横紋筋融解症がそれまで以上に出るようになり学校も休みがちになりました。まだ病名がついていない病気のことでも理解してくれ「中学生の間は義務教育だからどれだけ休んでもいいけど、高校生になったらどうにかしなきゃね」という学校の先生の言葉に甘え中学生の間は休んでいましたが高校生が大変でした。中高一貫の学校に通っていたので私の体調のことは分かってくれていて、出席日数が足りなくなってしまふといけなからと、学校自体の出席日数表や授業ごとの出席日数表まで作ってくれて、基本的には保健室にいて行かなければならない授業になると最後の5分だけ授業に出るといった特別処置までしてくれました。

●三頭酵素 (TFP) 欠損症と診断されて

15歳の時、中学校の卒業式を数日後に控えたある木曜日でした。数日前「病気のことでお話があるので次の定期診察は両親と一緒に来てください。」と電話をもらい、両親と一緒に病院へ行きました。診察室に入ると「お父さん、お母さん、あゆなちゃんもう大人ですので病気の事を本人にもお話していいですか？」と普段穏やかで優しい先生の口調が、妙に真剣で怖かったのを覚えています。そんな言葉を聞いてしまった私は両親よりも先に「大丈夫です。」と答えてしまいました。両親は私が言うなら…と受け入れてくれ、一緒に聞くことに。そして先生の口から出たのは初めて聞く私の病名。三頭酵素 (TFP) 欠損症でした。時には親にも仮病と言われてきた答えがやっと出た瞬間でした。私が生まれた時にはまだマスキリーニングの項目に入っていないで病名が分かるのに時間がかかりました (中学に入ってから、比較的数の多いMCAD欠損症やVLCAD欠損症は調べてもらっていましたが、一番数の少ないTFP欠損症だけは調べていない事も時間がかかった要因

でもあったようです)。

病院で医師から話を聞いた時には“やっと分かってよかった”と案外すんなりと受け入れられたと思っていましたが、いざ学校の先生に話す時には泣いてしまって声になりませんでした。どうして私がこんな病気に…その思いが膨らむばかりでした。それを学校の先生は察してくれて、配慮してくれて特別処置をしてくれたのだと思います。私もできるだけ頑張りました。時には入院しながら病院から通学もしていました。もともと血管が細く点滴の針が入りにくいので針だけ刺したまま見えないように包帯を巻いて学校に行ったことも何度かあります。

それでもいろんな限界がきてしまいました。授業に出ていないぶん、補習をしてもらっていましたがどうしても追いつけない学力の限界。夢があつてその学校に入ったのに、その夢を諦めなければいけないほどの体力の限界。学校に行くとき休み時間に話す友達と一緒に食堂に行く友達、入院中お見舞いに来てくれる友達はあるけれど、どこか距離があるような気がして遠慮してしまう私がいる精神的な限界。全部が重なった時もう無理だと思いました。親、学校の先生、病院の先生といっぱい話した末、高校2年生の1学期いっばいで通信制の学校に転校することになりました。大好きな学校や大好きな先生ただだけに辛かったです。

その後通信制の高校に通うようになると横紋筋融解症はほとんど出なくなりました。理由としては毎日学校に行かずによくなり、自分のタイミングで勉強できるようになり無理をせずによくなったからだと思います。

●それからとこれからの未来

無事高校を卒業してからは大学には行かず自分の身体と向き合うことにしました。1回の食事でどれだけのエネルギーを摂取すればいいのか、どれくらいの頻度で摂取すればいいのか、どの食べ物だとどれくらいの時間エネルギーが持続するの

か、自分の運動できるキャパはどれくらいなのか。いつ横紋筋融解症が出てもいいように入院しながら様子を見て数値を見てと試行錯誤をしながら、自分の身体をある程度コントロールできるまでに4～5年かかりました。

それから仕事を始めましたが、やはり体力的にしんどくて横紋筋融解症が出るようになってしまい、約1年半程で辞めてしまいました。自分は社会ではやっていけないのかと悩んだ時もありましたが、働ける所がないなら自分で作れば良いと思

い、今は自分で起業する為に動き出しています。夢だった心理カウンセラーの勉強も始めています。今はコロナの影響で辛い思いをされている方もいらっしゃると思います。もうすぐインフルエンザも流行り出すのかと思うと気を付けなければならない事が更に増え憂鬱な時期になってしまいますが、皆様もどうかお体にお気を付け下さい。

まだまだ時間はかかりそうですが、皆様の負担が少しでも軽くなるような会社を目指して私がんばります！！



今私を支えてくれている2匹の犬



早期診断・早期治療により 子ども達のQOLと家族の生活が変わる

日本ムコ多糖症患者家族の会
秋山 武之

日本ムコ多糖症患者家族の会は、ライソゾーム病指定難病31疾患のうち11疾患（13疾患）で構成されており、世界で初めてムコ多糖症と類縁疾患の患者会を設立したイギリスMPS協会（1982年9月発足）に次いで2番目に古く、34年の歴史があります。

現在、わが国においては、4つの医薬品が承認されており、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅵ型の酵素製剤は承認から12年以上が経ちました。未開発の疾患においても2、3年後を目途に臨床治験が開始される予定であり、これまで課題のひとつであった中枢神経障害に対する治療薬の臨床試験も進んでおり、ムコ多糖症Ⅱ型の治療薬では近く承認申請が行われます。

治療においては、造血幹細胞移植、第二の選択肢として酵素補充療法、続いて新たな治療選択肢としての開発も進んでおり、早期に治療を開始することで、QOLが大きく変わってくる可能性も出てきています。

しかしながら、早期に治療を開始することが、極めて重要にも関わらず、溜まり病であることから新生児において外見、一般的な検査などでは診断は難しく、診断の遅れによりいくつかの治療法を有しながら治療開始の遅れから効果が十分とは言えないのが、現状であります。

では、なぜ、分からないのか？なぜ、診断がつかないのか？

1. 画像、一般的な血液検査では分からない。
2. 溜まり病であるため蓄積して症状が現れるまで疑わない。
3. 希少疾患であるため経験した医師が少ない。
4. 症状が出ても病気を疑わないと診断がつかない。

新生児マススクリーニングへ期待と可能性

2次予防の観点からも実施されるべき

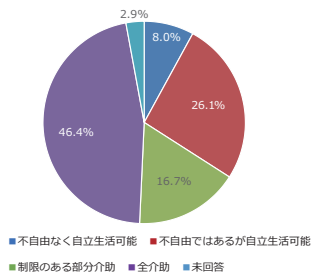
1. 早期診断、早期治療により子ども達のQOLは大きく向上
2. 就学先の選択肢が増える
3. 全介助から制限のある部分介助・ある程度自立可能？
4. 身体的・家族の心理的負担の軽減（家族関係）
5. 不可逆性からコントロールできる疾患へ

早期診断、早期治療が大変重要な時期に差し掛かっていることは、間違いなく、新生児マススクリーニングの必要性を患者会の視点から紹介いたします。

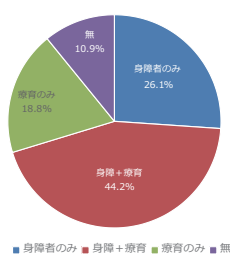
日常生活における実態調査
第1次2017年 第2次2018年

当会会員：194名 回答率：71.1%
回答者：138名

日常生活について (n=138)



手帳取得（身体障害者・療養手帳）





副腎白質ジストロフィー (ALD) 家族の会 (A-Future) からの マススクリーニングへの期待

特定非営利活動法人ALDの未来を考える会
(通称：A-Future)
理事長 本間 りえ



副腎白質ジストロフィー (Adrenoleukodystrophy: 以下、ALD) は、発症年齢や症状により様々な病型に分かれています。その代表的な症状は、性格・行動変化、視力・聴力低下、知能低下、歩行の変化などです。どれもALDに特徴的ではなく、希少疾患のため、症状が出た直後に診断するのは容易ではありません。当会会員は皆さん、発症からALDの診断に至るまで、とても長い年月がかかっています。

大脳型ALDについては、適切な時期に造血幹細胞移植を受ければ、社会生活を送ることができますが、発症初期に実施しないと効果がないため、診断時には、既に移植に適した時期を過ぎていることがあります。

ここで、ある家族の例を挙げたいと思います。

元気な男の子A君は、8歳頃より学力低下、11歳で発達障害の診断、更に症状進行し、最終的にALDと診断されました。すぐに移植を検討するも条件が整わず断念、診断後約1年で身体障害者第1種1級、胃瘻造設となりました。彼は、最初の症状の発現から診断までに3年を要しました。一方、A君のALD確定診断時、13歳と10歳だった従兄弟のB君とC君は、すぐに検査をし、ALDの診断を受けました。この時、二人に症状はなく、

適切な時期に移植を受け、二人とも、元気に成長、就職し、幸せに暮らしています。

この家族のように早期診断ができれば、適切な時期に移植出来ます。A-Futureとしては、積極的にALDの周知・啓発活動を進めてきていますが、全国の先生方に知って頂き、早期診断を推進するのは、容易なことではありません。

活動が続いている中で、「新生児スクリーニング」という検査があり、ALDもその対象疾患の一つになること、先生方が導入に向けて活動されていることを知りました。もし、新生児期に診断されたら…小児大脳型の発症時期は学童期ですので、最初は様子見かもしれませんが、診断がついている中で、定期的に検査を受けることができれば、一番適切な時期に造血幹細胞移植を受けることができるでしょう。多くの患者さんが、多くのご家族の生活がより良いものになるであろうことは疑いようもありません。

A-Futureは、ALDが新生児スクリーニングの対象疾患として導入されることに全面的に賛成、応援します。私たちで出来ることは何でもしていきますので、先生方と一緒に、一日も早い新生児スクリーニング実現のために、一緒に活動を進めていければと思います。



第47回日本マススクリーニング学会 学術集会を終えて

岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野
・附属病院小児科
教授 下澤 伸行



第47回日本マススクリーニング学会学術集会は、2月に急逝された深尾敏幸前岐阜大学小児病態学教授を名誉会長に、2020年9月25日(金)、26日(土)に完全オンラインでのライブとオンデマンド配信のハイブリッド形式で開催しました。

我が国における新生児スクリーニング事業もタンデムマス導入後、難病に対する新たな治療法の開発やスクリーニング技術の開発、さらに10月のロタウイルスワクチンの定期接種開始を受け、有償でのオプションスクリーニングによる対象疾患の拡大が全国で広がりつつある中、この時期に開催した意義は極めて高いと考えています。

【特別講演】

開会式直後に故深尾敏幸先生の追悼特別講演を研究指導された山口清次先生にご講演頂き、終了後には感謝状を紹介、後日、ご遺族に渡しました。また海外からはOliver Sass先生にドイツ、オーストリア、スイスにおける新生児スクリーニングの現状を解説して頂きました。

【若手症例検討ワークショップ】

新生児スクリーニングで発見された興味深い症例報告を5人の先生に発表して頂き、それぞれの課題への対応策も共有できました。

【シンポジウム1～4】

「副腎皮質過形成or甲状腺機能低下症の新生児マススクリーニング症例の診療ガイドライン」、「タンデムマススクリーニングの問題点」、「新生児スクリーニングの二次検査を考える」、「わが国での新規対象疾患の選定基準を策定する上での論点について考える」の4つをテーマに、現状の課題から対象疾患の拡大も含めた将来のマススク

リーニングの在り方について議論して頂きました。

【市民講座】

プログラムの最後に市民講座として、早期介入により予後改善が期待され、新生児スクリーニングへの対象拡大が期待されている難病のうち、ムコ多糖症、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、重症原発性免疫不全症の4つを取り上げて、患者会から早期診断への切なる願いと、それを受けての担当医の先生からの新生児マススクリーニング新規導入への熱い思いを語って頂きました。

【一般演題】

一般演題につきましては36題の応募を頂き、ナレーション付きのパワーポイントをオンデマンド配信しました。また座長の先生方にはコメントを頂き、オンデマンド配信上に掲載して発表者や参加者の皆様にご覧頂くとともに、学会誌への投稿演題も推薦して頂きました。

企業セミナーを除く学会録画内容は終了後6週間に亘りオンデマンド配信でもご視聴頂き、10月13日時点で228名の参加登録を頂いています。

今回の学術集会はコロナ禍での完全オンライン形式にて準備も大変でしたが、今後の学会開催の新たな選択肢の1つとして提供できたのではと思います。改めて関係者の皆様にご感謝申し上げます。

本学術集会が現状の課題と我が国におけるマススクリーニングの将来について多くの方に議論していただく契機になることを願っています。



第48回日本マススクリーニング学会 学術集会 (2021、千葉) に向けて



帝京大学ちば総合医療センター小児科
病院教授 南谷 幹史

第48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帝京大学ちば総合医療センター小児科の南谷幹史です。ご挨拶と学術集会のご紹介をさせていただきます。

2021年9月17日(金)～18日(土)に千葉市で開催致します。千葉市は亥鼻公園(亥鼻城址)の周囲に広がる人口100万の都市で、蘇我副都心、幕張新都心を抱え、千葉都市圏を形成しています。千葉中央駅に直結した「京成ホテル ミラマーレ」が学術集会会場となります。

千葉市では第34回学術集会が千葉県こども病院の高柳正樹先生を会長に2007年に開催されております。当時はタンデムマススクリーニング導入に向けた議論が活発にされていました。現在ではタンデムマス法が導入され、さらに新規対象疾患の導入が検討されており、この分野の進歩を感じます。

本学会は1973年に代謝異常スクリーニング研究会として発足し、1990年にマススクリーニング学会へと発展しました。会員は、臨床医、検査技術者、基礎医学研究者、公衆衛生・疫学研究者、行政の担当者等で構成されています。対象疾患数は黎明期の5疾患から、現在では20疾患に拡大されました。新生児スクリーニングの受検率はほぼ100%であり、精度管理体制、検査システム等、

世界のトップレベルで実施され、こどもたちの健やかな成長に寄与しています。

近年、ライソゾーム病や脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症、X連鎖性副腎白質ジストロフィーなどが新規スクリーニング対象疾患としてリストアップされ、更なる拡充が検討されています。一方、全国患者登録・長期追跡体制は未整備で、障がい発生予防効果、費用対効果が評価されていないことが課題となっています。

本学術集会では『マススクリーニング覧古考新』を基調テーマとし、企画運営委員の皆様のご意見を伺いながら鋭意準備中です。特別講演として東京女子医科大学先端生命医科学研究所大和雅之教授による「胎児再生医療と先天性代謝内分泌疾患」、教育講演として帝京大学医学部小児科三牧正和教授による「神経難病と新生児スクリーニング」、シンポジウムとして「新しいスクリーニングの導入に向けた課題と提言」、「内分泌疾患マススクリーニングのガイドラインの改訂」、ワークショップとして「内分泌・代謝疾患の成長予後」、「新生児スクリーニングにおける遺伝カウンセリングの現状と問題点」を企画しています。

皆様に千葉でお会いできることを楽しみにしております。

自由エッセイ コーナー

今回（第13号）から企画しました

✿ 子どもたちを元気にする話

✿ マスキングにまつわるよもやま話

子どもに関わる
いろんな分野からの投稿を
お待ちしております。





子どもの希望・夢 そして未来・幸せのために ：病を乗り越える力「Get over」

国立病院機構仙台医療センター小児科（元部長）
NPOワンダーポケット・理事
腓線維のう胞症（CF）の治療環境を実現する会・会長
NPO子どもの村東北・理事
ネット問題啓発者養成全国連絡協議会・共同代表
田澤 雄作



私が小児科医としてスタートした30歳前後の頃、おぼろげな3つの「夢」を描いていました。小児科の教科書に掲載される研究をする、絵本をつくる、子どもの健やかな心と身体の発達と成長に寄り添い生きる、ことでした。難関である第一の峠を越えるにはその後20年必要でしたが、第二の夢は同じ頃に果たしました。医学生の間からいただいていた第三の夢への歩みは長閑でしたが、やがて「進学競争」や「映像メディア（ゲーム）依存」から始まる子どもの不適切な養育環境から生まれた「いじめ、不登校、子どもの慢性疲労」から「大人になれない後天性発達・成長障害」まで、心寂しく生きる子どもたちとの物語が続きました。

小児科医としての50年間、マススクリーニングの始まりとその進化をすぐ間近に観てきました。東北大学小児科の主要テーマの一つが、代謝性疾患の診断・治療でした。大浦敏博先生（日本マススクリーニング学会理事長）との出会いから、後輩の虻川大樹先生（日本小児消化器栄養・消化器・肝臓学会副理事長・宮城県立こども病院

副院長）と共に新疾患（シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞、NICCD）の発見を果たしました。仕上げは鳥取大学小児科でした（冒頭写真のころ）。当時の白木和夫教授のお教え「医学は科学であるが、医療はその医学を基盤とした文化である」とする理念に支えられると共に、同時期、山口清次先生（島根医科大学小児科教授）、そして病を背にしつつもそれを乗り越えていく子どもたちやご家族のみなさんとの出会いは、心優しい人との信頼に基づいた人間ネットワーク（絆）の大切さを痛感しました。

第二の夢、絵本の出版は鳥取大学小児科に在籍し、院内に開設されていた「院内学級」でのエピソードが契機となりました。課外授業「みんなの疑問と質問」の終了直後、小学3年生の少年（ツヨシ君）からぶつけられた寂しげな「まなごし」と疑問「僕の病気はいつ治るの」でした。避けることは許されない、真正面から答えるべき訴えでした。一晩考えて翌朝届けた手紙が、絵本制作のコアとなりました。

絵本「僕の病気はいつ治るの」 ツヨシ君が一番聞きたいことから

(米子今井書店：日本語版2010・英語版2010)



道がまっすぐで平なら
何時むこうに行けるかすぐに分かるけど
道はあっちこっちへ曲がるし
でこぼこしていて その先が見えないように
道の向こうがどうなのか先生にも分からない

でもね ツヨシ君

青い空の下

白い雲がぼっかり浮かんだ向こうの小さな丘まで
この道は続いているよね
今 歩くのをやめたら
あの丘の向こうに続く道を見ることはできないよね

さあ あそこまでゆっくり歩いてゆこう 先生も一緒だよ

「まなざし」をかちあわせての言葉も行動もない、無視、無関心を装う大人、その不自然さにさらされた次世代の命。子どもの幸せを奪う大人。人間が持つ脳の最終的な高次機能「言葉」そして「笑顔」、人間らしい心の共鳴も共感する力も失った変質する人間コミュニケーション力は、人間の「絆」を破壊する時代の変節点（エポック）を予言しています。次世代の「夢、幸せ、命」のた

めに、峠道を乗り越えていく営み「Get over」を静かに積み重ねることが求められています。さらに、コロナ禍のなか、さらに劣悪した子育て環境のなかで懸念される増悪された「成長・発達」の問題（お口があーんできない赤ちゃん、そして笑顔のない子ども）をかかえていること忘れてはならない。

NPOワンダーポケット・理事

<http://www.w-p.jp>

隣線維のう胞症（CF）の治療環境を実現する会・会長

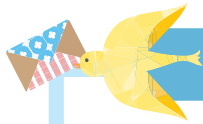
<http://www.mgu.ac.jp/cf/>

NPO子どもの村東北・理事

<http://www.cvtohoku.org>

ネット問題啓発者養成全国連絡協議会・共同代表

<http://www.net-kenkou-youseikyo.com>



編集後記

「タンデムマス通信」が13号となり新しいサイクルに入りました。これまでタンデムマス普及協会の東京オフィスで主に編集していただきましたが、諸事情により今後しばらく島根本部で編集企画することになりました。よろしくお祈りします。

巻頭言は、五十嵐隆先生（国立成育医療研究センター理事長）が、わが国の小児医学、小児医療、小児保健をリードしておられる立場から書いて下さいました。そしてわが国のマスキングを統括されている厚労省母子保健課からのメッセージ、患者家族の方からの経験談やマスキングへの期待の声などを掲載することができました。また研究活動の現況、最近の話題、自治体や検査機関の立場から現状と課題、現在検討されている新規対象疾患、今回は脊髄性筋萎縮症（SMA）のマスキングや治療法の開発状況をご紹介いただきました。

さらに今号から新たに「自由エッセイコーナー」を設けました。今回は、私の友人である東北の田澤雄作先生（元鳥取大学小児科助教授）が投稿して下さいました。今後も子どもたちを元気にするエッセイ、マスキングよもやま話などを掲載してゆきたいと思いません。どうかご協力ください。

今年は新型コロナのために9月の学会（岐阜）はオンライン学会となりましたが、例年と変わらぬ数の参加があり大盛会でした。来年は千葉で第48回学会（南谷幹史教授）が開催されます。お会いできるのを楽しみにしています。
（編集担当 山口清次）



タンデムマス通信 vol.13



発行日 2020年11月30日
発行者 NPO法人 タンデムマスキング普及協会
（理事長 山口清次）
〈URL〉 <https://tandem-ms.or.jp/>
〒693-8501 島根県出雲市塩冶町89-1
島根大学医学部小児科内（事務担当 古居みどり）
〈TEL〉 0853-20-2219 〈FAX〉 0853-20-2215
〈E-mail〉 booklet-tms@tandem-ms.or.jp

編集部 同上
印刷所 有限会社 ナガサコ印刷
〒693-0046 島根県出雲市下横町350
〈TEL〉 0853-28-2408 〈FAX〉 0853-28-2401





第48回
日本マススクリーニング学会学術集会
マススクリーニング覧古考新

2021年

9月17日^金・18日^土

会場

京成ホテルミラマーレ

〒260-0014 千葉県千葉市中央区本千葉町 15-1

会長

南谷 幹史

帝京大学ちば総合医療センター小児科



(ポスター写真:チバニアン・小湊鉄道)

事務局 帝京大学ちば総合医療センター 小児科

運営事務局 株式会社グレス 〒105-0012 東京都港区芝大門1-16-4 第二高山ビル6階 TEL03-6435-9885 Email: jsns48@gressco.jp



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>