



TMSコンサルテーションセンター  
✉ [consult-tms@tandem-ms.or.jp](mailto:consult-tms@tandem-ms.or.jp)

TMS普及協会 コンサル 検索

# タンデムマス通信

Vol.  
14

2021.6



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>

## 子どもを育むふたつの科学、ふたつの力

慶応義塾大学小児科教授  
日本小児科学会前会長  
公益財団法人 小児医学研究振興財団理事長  
**高橋 孝雄**



全ての医学がそうであるように、小児科学にも自然科学としての役割と、社会人文科学としての使命があります。自然科学としての小児科学は、成長と発達の生物学です。人のからだが生み出される過程（成長）とそこに機能が宿る過程（発達）を科学します。幹細胞に関する研究が飛躍的に進歩した結果、また、臨床遺伝学という比較的新しい分野によって、子どもたちの病気の診断法や治療法が大きく変わりました。以前は診断することすら難しかった生まれつきの病気を克服し、元気に生きていく子どもたちも増えています。

社会人文科学としての小児科学は、子どもたちが育まれるあらゆる環境に思いを馳せ、それらをより良いものにしていく科学です。胎児環境から始まって、育児環境、家庭環境、学校環境、そして社会環境など、子どもを育む全ての環境が小児科学のターゲットです。遺伝子異常による生まれつきのものであっても、ウイルスなど環境要因によるものであっても、単に病気を治すだけでなく、子どもたちがあらゆる困難を克服し幸せな人生を手に入れることを目標としています。高額医療が保険適応となった結果、経済的負担を心配せずに高度で先進的な治療を受けられる時代になっ

ています。これも社会環境が整備されたお陰です。

遺伝の力と環境の力は、協同して健全な心とからだを作り、維持しています。遺伝子の力は、容易には変わらないことによって子どもの成長と発達を底支えます。胎児期には、遺伝子が決めた緻密で堅牢なシナリオに沿って体が形作られていきます。遺伝的素因は生まれた後も強く作用し続けるため、たとえ劣悪な環境に遭遇したとしても、子どもたちはたくましく成長、発達を遂げようとしています。

一方、環境の力は変化に富み、流動的であることによって、子どもの成長や発達を包み込むように促します。貧困や虐待、コロナ禍による孤独など、重大な負の環境要因はあとを絶ちません。そのような状況が長く続くことで子どもたちの心身の健康が危険にさらされることは自明です。しかし一方、温かい母性と強い父性に守られた豊かな育児環境は子どもたちの成長・発達にとって強い追い風となります。

ふたつの科学、ふたつの力を利して、我々おとなは子どもたちのために何ができるのでしょうか。社会全体が自らに問いかけるべき課題です。

# 目次

## 1. 巻頭言

- 子どもを育むふたつの科学、ふたつの力 ..... 1  
高橋 孝雄 / 慶応義塾大学小児科 教授

## 2. 各分野からの寄稿

- 成育医療等基本方針を踏まえた今後のマススクリーニング検査について ..... 4  
二見 朝子 / 厚生労働省子ども家庭局母子保健課

## 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 ..... 5  
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  
北澤 温子 / 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 研究員
- 2) 新生児マススクリーニング精度保証システムのレベルアップ  
ーマススクリーニングの実施状況を確認するー ..... 6  
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) 令和2年度のコンサルセンター活動を振り返って ..... 7  
小林 弘典 / 島根大学医学部小児科 助教
- 4) 新生児マススクリーニング全国ネットワーク会議 ..... 8  
山口 清次 / NPO法人タンDEMマススクリーニング普及協会 理事長 (島根大学)  
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) SCIDスクリーニングの現状 ..... 10  
村松 秀城 / 名古屋大学医学部附属病院小児科
- 2) 千葉県における脊髄性筋萎縮症 (SMA) スクリーニングの実装研究 ..... 11  
羽田 明 / ちば県民保健財団調査研究センター
- 3) ムコ多糖症Ⅱ型：治療の進歩と今後の課題  
「脳を守る治療の確立と新生児スクリーニングへの期待」 ..... 12  
奥山 虎之 / 国立成育医療研究センター
- 4) 新生児マススクリーニング関連研究班での取り組み状況 ..... 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. 治療・食事療法の話

- 液体肝臓を用いた先天性代謝異常症の治療法開発への期待 ..... 15  
小島 伸彦 / 横浜市立大学大学院生命ナノシステム科学研究科生命環境システム科学専攻再生生物学研究室

## 6. マススクリーニング検査の現場から

- 1) 検査の立場から ..... 18  
酒本 和也 / 大阪市環境保健協会総合健診センター臨床検査課 臨床検査課長

2) 新生児マススクリーニングを振り返って：長く検査に携わった経験から ..... 19  
田崎 隆二 / 日本マススクリーニング学会 理事

**7. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題**

1) 愛知県の新生児マススクリーニングの現状 ..... 21  
伊藤 哲哉 / 藤田医科大学医学部小児科 教授

2) 鹿児島県の現状と課題 ..... 22  
丸山 慎介 / 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科小児科学分野 助教

**8. 患者家族から**

1) SMA（脊髄性筋萎縮症）におけるスクリーニング早期導入の重要性 ..... 23  
大山 有子 / SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会

2) PIDが公的なマススクリーニング検査の対象疾患に追加されることを願って ..... 24  
野口 襟花 / NPO法人PIDつばさの会

3) SCID（重症複合免疫不全症）、XLA等の乳児を救うために  
～マススクリーニング対象疾患への全国的追加を一日も早く～ ..... 27  
八木 かおり / NPO法人PIDつばさの会

**9. 学会の案内**

第48回日本マススクリーニング学会（千葉）のご案内 ..... 29  
南谷 幹史 / 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**

コロナ禍とこれからの小児医療 ..... 30  
難波 範行 / 鳥取大学医学部周産期・小児医学分野 教授

**11. 編集後記** ..... 32

《巻頭言著者 高橋孝雄先生の著書紹介》

**子どものチカラを信じましょう**  
小児科医のぼくが伝えたい 子育ての悩み解決法



高橋孝雄  
小児科医のぼくが伝えたい 子育ての悩み解決法

子どもチカラを信じましょう

最新の子育て解決法  
ベストセラー  
累計10万部突破!

期待の第2弾! 好評発売中

お母さんお父さんの悩みや迷いに 具体的に医学的に答えします。上手なしつけ、才能の見つけ方、早期教育、発達障害…… 37年の経験が、たどり着いた結論。

定価…本体1300円(税別) 電子版もあります。

**小児科医のぼくが伝えたい 最高の子育て**



高橋孝雄  
小児科医のぼくが伝えたい 最高の子育て

見守るだけで大丈夫、それが親の役割です。

第1弾 8万部突破!

お母さんお父さんの悩みや迷いに 具体的に医学的に答えします。上手なしつけ、才能の見つけ方、早期教育、発達障害…… 37年の経験が、たどり着いた結論。

定価…本体1300円(税別) 電子版もあります。



## 成育医療等基本方針を踏まえた 今後のマススクリーニング検査について

厚生労働省子ども家庭局母子保健課  
二見 朝子



昨年度は、新型コロナウイルス感染症の流行により、様々な変化があった1年間となりました。現在においても、収束の見通しはなかなか立たず、生活への影響は大きく、妊産婦や子どもたち、子育て中の方々、また先天性代謝異常症等の子どもたちとご家族、周囲の皆様も、何かとご苦労が多い中で、過ごされていることと存じます。厚生労働省では、コロナ禍における国民の安全・安心を確保するための取組に尽力しているところで

さて、令和元年12月に施行された「成育過程にある者及びその保護者並びに妊産婦に対し必要な成育医療等を切れ目なく提供するための施策の総合的な推進に関する法律」（平成30年法律第104号）に基づき、本年2月9日には「成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に関する基本的な方針」（以下、「成育医療等基本方針」という。）が閣議決定されました。成育医療等基本方針には、「新生児へのマススクリーニング検査の実施により先天性代謝異常等を早期に発見し、その後の治療や生活指導等につなげるなど、先天性代謝異常等への対応を推進する。」と明記されています。政府は、この成育医療等基本方針に基づいて、施策を推進していくこととなりますので、

引き続き、マススクリーニング検査事業の実施及び検査結果に応じた適切な支援体制の整備に努めていきたいと考えています。

また、昨年度から、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ための疾患選定基準の確立」（研究代表者：国立研究開発法人国立成育医療センター 但馬剛）が実施されています。こちらの研究班では、マススクリーニング検査の対象疾患の選定の際に、評価すべき項目リストを取りまとめる予定となっています。厚生労働省では、現在、マススクリーニング検査対象疾患として計20疾患をお示ししているところですが、日進月歩である科学的知見の蓄積に基づいて、今後、対象疾患について検討していくにあたり、我が国の状況を踏まえた選定基準案を取りまとめていただくことは、非常に重要であると認識しています。このような研究等からの知見を踏まえ、本邦においてマススクリーニング検査およびその後の支援をより効果的に実施していく方策を検討していくとともに、一人でも多くの方々とその家族が疾患の早期発見・治療・支援により、幸せな生活を送れるよう努めてまいりたいと思います。

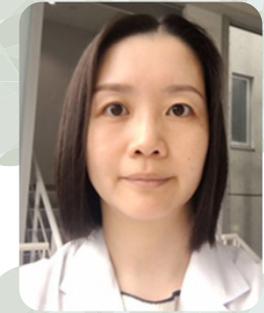


## 外部精度管理の実施状況



国立成育医療研究センター研究所  
マススクリーニング研究室室長

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研究員

北澤 温子

### ●2020年度外部精度管理試験実施状況

昨年度後半に実施した外部精度管理試験については、以下のような結果となりました。

#### 精度試験 (Quality Control; QC)

10月5日 35施設へ試験検体を発送

これまでの評価ポイントは、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%)」でしたが、2020年度は時系列結果について、分散分析による統計処理を行い、「併行精度 (日内変動) と室内精度 (日間変動) の相対標準偏差 (RSD)」を評価ポイントとして、検討を行いました。

併行精度 (日内変動) ではRSDが10%を超えたもの、室内精度 (日間変動) では15%を超えたものを基準として、5施設に改善の必要を指摘しました。

5施設のうち2施設で機器の経年劣化による性能維持の困難性が報告され、2施設でQC実施時がメーカー定期メンテナンス直前であると精度に問題が生じるという報告がありました。1施設では機器状況及び、日常検査の精度管理状況は良好で直接的な原因は不明との報告がありました。

QCシステムでは機器ごとの内部標準物質強度が表示され、機器の汚染等、感度の動向も確認できますので、そちらもご活用ください。

### 第3回技能試験 (Proficiency Test; PT)

1月18日 35施設へ17検体を発送

1施設がCTLN1/ASAの検体でCitの測定値がカットオフ値を超えていたにも関わらず、疾患名をHCUと誤判定しており、状況調査を実施しました。原因は確認作業が不十分だったという回答でした。実際の業務では重大なミスに繋がる恐れがあり、対象疾患に対する指標の理解を深めるとともに、確認作業は単独ではなく、複数名によるチェックが必要です。

また、1施設でMSUDの検体でValの測定値がカットオフ値を下回る値で陽性と判定しており、状況調査を実施しました。メンテナンス以降、Valが低値傾向にあること、他施設と比較するとカットオフ値が高めの設定になっていることから、カットオフ値の見直しを検討予定と報告を受けました。カットオフ値の設定については、測定値分布システムを利用して、適切に設定されているか確認し、迅速に対応することが重要です。

### ●2021年度外部精度管理の方針

今年度も引き続き、PT×3回+QC×1回を計画しています。

今後もより良いシステムの運用ができるよう取り組んでまいりますので、関係者各位には引き続き、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。



# 新生児マススクリーニング 精度保証システムのレベルアップ —マススクリーニングの実施状況を確認する—

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)



## ●はじめに

新生児マススクリーニングは、タンデムマス検査で見つかる代謝異常症や内分泌疾患も含めて、20種類以上の病気を対象に行われています。この事業が精度高く、適正に行われているかを確認するためのツールとして、これまでタンデムマス通信で、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）を紹介してまいりました。

今回、内部精度管理支援事業の一つとして実施している「実施状況調査」について、QAシステムに導入・開発することになりましたのでその概要を紹介させていただきます。

### 1. 「実施状況調査」の概要

マススクリーニング検査では、対象疾患に応じた検査により正常・異常を判定します。対象疾患のほとんどはまれな疾患ですが、検査においては、疑陽性として、再検査をお願いする場合や再検査の結果でも異常が認められる場合には、専門の医療機関での精密検査をお願いします。

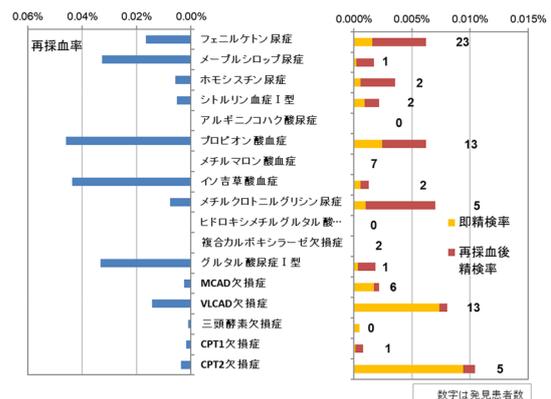
再検査や精密検査は、赤ちゃんへの負担はもちろんですが、保護者の方への精神的な負担も大きいことから最小限の割合に抑える必要があります。検査機関ごとの再検査や精密検査の割合を調査するのが「実施状況調査」になります。

### 2. 調査内容

①調査項目：前年度の初回検体数、対象疾患ごとの再検査数、精密検査数（即精査数、再検査後精密検査数）、発見患者数について、EXCELの調査ワークシートを用いてアップロードします。

②集計項目：対象疾患ごとに、再検査率、精密検査率、発見頻度、PPV（陽性適中率）を計算し、棒グラフや一覧表として出力します。

③疾患別集計：タンデムマス検査の一次・二次対象疾患、内分泌・Gal検査の対象疾患ごとに、全国の検査実施機関の合計として集計します。



タンデムマス検査1次対象疾患集計結果（2019年度結果）

④施設別集計：タンデムマス検査の対象疾患ごとの集計項目について、施設別に棒グラフと一覧表を出力し、他施設との比較が可能となります。

## ●おわりに

新生児マススクリーニングで用いる検査では指標ごとにカットオフ値を設定します。このカットオフ値の設定が適正かどうかを判断する重要な材料が再検査率、精密検査率です。このシステムが運用されることでより短時間に集計結果をお知らせすることができ、実際のスクリーニングに反映させることが可能となります。

なお、調査結果は以下のHPに掲載しております。

<https://www.jsms.gr.jp/contents03-05.html>



## 令和2年度の コンサルセンター活動を振り返って

島根大学医学部小児科  
助教 小林 弘典



令和2年度はコロナウイルス感染症によって日常生活が大きく変わったことを実感する毎日でした。これまでの習慣は大きく変わり、会議といわれるものの多くはオンライン化しました。病院においても面会や付き添いなどの大幅な制限などをせざるを得ない状況が続いていたかと思えます。新生児を取り巻く環境も、里帰り分娩や立ち会い分娩、家族の面会が制限されるケースが多かったように思います。また行政におかれても、コロナ陽性患者への対応をしつつ、妊婦さんや新生児を支えるための行政サービスを届けるために今も大変な努力をされていると思えます。

令和2年度はコンサルセンターの業務をテレワークとさせていただき運用いたしました。電話受付を休止し、メールによるお問い合わせに変更させていただいたり、利用者の方々の利便性を減じてしまう部分もあったかと思えます。ご理解をいただきました事を感謝いたします。

さて、令和2年度を振り返ってみますと、37件の問い合わせをいただきました。問い合わせ件数はコロナ禍の影響を受けてか、例年よりやや減となりました。内容もコロナ陽性妊婦への対処や陽性新生児への対応、ろ紙血の取り扱いなどに対する医療機関、自治体からの問い合わせが目立っ

た点は例年と異なる点であったように思います。それらのご質問に対しては科学的なエビデンスを基に、現実的な運用を含めてコンサルセンター内で議論し、お返事が出来たと思っています。このような局面においては医師や技術者、行政経験者などを擁するコンサルセンターが力を発揮できたのではないかと感じています。

さて、既にご存じの方も多いかと思いますが、TMSコンサルテーションセンターは令和3年4月から東京から島根への事務所移転なども含めて新しい体制になりました。今後は、2014年の発足からの経験、またコロナ禍およびその後の時代を見据えたサービスを模索したいと思っています。コンサルセンター体制は前年度の運用から引き続きメールベースの体制とさせていただきつつ、これまでにいただいたご質問のアーカイブ化をすすめていきたいと思っています。また、Webページを通じて市民の皆さま向けの情報提供などを充実していけると良いと思っています。コンサルセンターへのご意見・ご要望については随時受け付けております。より良いサービスに進化できるためにも皆さまからの継続的なフィードバックをいただくと幸いです。



## 新生児マススクリーニング 全国ネットワーク会議



NPO法人TMS普及協合理事長  
島根大学小児科客員教授

山口 清次



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

### ●はじめに

新生児マススクリーニング（NBS）事業は2001年度より自治体事業となり、自治体の裁量が拡大しました。一方課題として、①自治体の取り組みに差が大きくなったこと、②NBS対象疾患の患者数が少ないために自治体単独では事業評価が困難なことなどがあげられます。

自治体の枠を超えて全国レベルで情報交換、患者数や長期追跡の情報の共有ができれば、NBSの事業評価も容易になると思われます。こうした背景から、私たちは2017年から「新生児マススクリーニング全国ネットワーク会議（全国ネットワーク会議）」を開催してきました。今年第4回となりましたので報告させていただきます。

### ●発見患者数

わが国のNBSの結果を表1に示しています。このうちTMSスクリーニングの発見頻度は全体で1:9,700でした。

表1. 我が国の新生児マススクリーニングの疾患発見頻度

対象疾患	頻度
1) タンデムマス全体	1:9,700
2) ガラクトース血症	1:3.5万人
3) 先天性甲状腺機能低下症	1:3,000
4) 先天性副腎皮質過形成	1:1.7万人

自治体ごとの発見患者数は、表2に示すように、年間12~15例という自治体は1つ（東京都）のみでした。一方患者がゼロだったのは10~16自治体あり、年間2例以下という自治体は29~31自治体でした。

表2. タンデムマススクリーニングで発見された患者数と自治体数

年間発見患者数	自治体数 (N=47)		
	2016	2017	2018
12~15	1	1	0
9~10	1	3	1
7~8	1	4	1
6	3	1	2
5	1	2	3
4	7	2	2
3	3	2	3
2人以下	30	29	31
0	12	10	16

### ●全国ネットワーク会議

私たちは、2018年から「全国ネットワーク会議」を年1回（2月に）開催してきました。参加者からの評判が良かったため、今年は表3に示すように第4回を開催しました。

昨年までは各自治体の中核的医師を中心にして約60名の規模でしたが、今年は自治体担当者にもご参加いただき130名の規模になりました。

会議テーマは、①NBS関連研究の紹介、②各地域のNBSの現状と課題、および③最近のNBS

のトピックス紹介（免疫不全とSMAスクリーニング）でした。また昨年までは、東京・品川で会議を開催しましたが、今年は新型コロナの影響もありZOOM開催としました。行政担当者も医師のサイドからも、継続を希望する意見が多かったので、来年以降も開催できればと思います。

### ●NBSの標準化・効率化の重要性

NBSで発見される患者数は自治体単独では限られていますが、全国レベルで情報を共有すればそれは解消されます。またNBSの説明と同意書の統一、検査済みの血液ろ紙の活用のルールなど

を標準化できます。さらにNBSの新情報なども共有でき、地域差の解消、NBSの質的向上に貢献します。

### ●おわりに

「全国ネットワーク会議」は第3回までは、公衆衛生協会の地域保健総合推進事業の補助を受け、今年には国立成育医療研究センター研究開発経費の補助で開催しました。これまで「研究費」の補助でしたが、将来は研究でなくNBS事業の一環として継続できる体制が望ましいと思われます。

表3. 第4回全国新生児スクリーニング・ネットワーク会議プログラム

2021年2月5日(金) 13:00~15:50 (ZOOM会議)	
司会進行：但馬 剛 (成育医療センター・マススクリーニング研究室長)	
参加者：130名 (厚労省、自治体行政担当者、自治体中核医師、検査機関、その他)	
<b>会議概要説明とあいさつ</b>	
13:00 開会のあいさつ・会議の概要説明	山口清次 (島根大、NPO 法人理事長)
13:05 厚労省あいさつ	小林秀幸 (厚労省母子保健課長)
13:10 日本マススクリーニング学会あいさつ	大浦敏博 (学会理事長)
13:15 日本公衆衛生協会あいさつ	北川定謙 (公衆衛生協会名誉会長)
<b>I. マススクリーニング関連情報紹介</b>	
13:30 全国ネットワーク会議の今後の在り方	山口清次 (NPO 理事長)
13:50 新規疾患スクリーニングの現状と課題	但馬 剛 (成育医療研究センター研究室長)
<b>II. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題</b>	
14:10 「愛知県のマススクリーニングの現状と課題」	伊藤哲哉 (藤田医科大小児科)
14:25 「鹿児島県のマススクリーニングの現状と課題」	丸山慎介 (鹿児島大学小児科)
<b>III. マススクリーニングのトピックス</b>	
15:00 「SCIDスクリーニングの現状」	村松秀城 (名古屋大学小児科)
15:20 「SMAスクリーニング試験研究の現状」	羽田 明 (千葉大予防医学センター)
15:40 総括・閉会	但馬 剛 (成育医療センター)



## SCIDスクリーニングの現状

名古屋大学医学部附属病院 小児科  
村松 秀城



重症複合免疫不全症（Severe combined immunodeficiency; SCID）は、生まれつき免疫の力が弱い「原発性免疫不全症」のなかでも代表的な、また最も重症な疾患のひとつです。

通常、生後数か月内に肺炎・敗血症などの命に関わる重篤な感染症を契機に発見されることが多く、SCIDのお子さんが地域の医療施設から紹介され、われわれ免疫不全症の専門医のもとに受診するときには、非常に全身の状態が悪く、救命が困難な状況に陥っていた患者さんを経験しています。

また、本来赤ちゃんを感染症から守る役割のある予防接種のうち、ロタウイルスワクチンやBCGなど、弱毒化した生きた病原体を接種することによって免疫を獲得させる生ワクチンは、SCID患者ではワクチン由来の感染症に罹患してしまい、やはり生命に関わる重大な合併症をおこしえます。最近、我々もロタウイルスワクチンによる持続性腸炎・肝炎を合併し、治療に大変難渋したSCID患者を経験しています。

欧米では、T細胞新生能の指標であるT-cell receptor excision circle (TREC) の定量によるSCIDの新生児マスクリーニング検査が広く実施され、その有効性が報告されてきています。上述した重篤な感染症発症や生ワクチン接種前に正確に診断を下し、根本的な治療法である同種造血幹細胞移植を行うことで、著明な生命予後改善が確認されています。しかし、残念ながら日本国内ではSCIDを対象にした新生児マスクリーニングは

実用化されてきていませんでした。

我々は、愛知県内で出生した新生児を対象に、2017年4月よりEnLite™ TRECキットを用いて、希望者に対する有料のSCID新生児スクリーニングを開始しました。2020年3月末までに80,794人の新生児を対象に検査を行い、TREC検査陽性例は全て名古屋大学小児科の外来において網羅的遺伝子解析を含む精密検査を実施しました。この期間に、典型的なSCID症例は同定されませんでした。5名の細胞性免疫不全症を同定し、適切な感染予防管理を提供することができました。

2020年4月からは、TREC測定と同時に、B細胞新生能を反映するKappa-chain recombination excision circles (KREC) を測定できるEnLite™ TREC/KRECキットを用いたスクリーニング検査を導入しました。2名のSCID確定例を診断し、それぞれ適切な感染予防策を含む治療を開始しております。

さらに、SCIDの一病型であるADA-SCIDは、通常のTREC測定による新生児スクリーニング検査では同定が困難であることが知られています。そこで、ADA-SCIDに対する新生児スクリーニング検査についても、2021年4月から導入致しました。

SCIDに対する新生児スクリーニング検査が徐々に国内の様々な地域で広がってきている現状を、大変うれしく思います。また、一日も早い公的マスクリーニング対象疾患への登録を願ってやみません。



## 千葉県における脊髄性筋萎縮症(SMA)スクリーニングの実装研究



公益財団法人 ちば県民保健財団 調査研究センター  
羽田 明

### ●脊髄性筋萎縮症(SMA)とは

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA) は遺伝子の異常によって起こる遺伝子病です。SMN1という名前の遺伝子が2個ありますが、両方とも働かないために起こります。この状態が続くと、脳から「筋肉を動かさない」という指令を脊髄で中継して筋肉細胞まで届ける「脊髄前角細胞」が徐々に死んでしまいます。その結果、指令が届かなくなる筋肉も委縮し発症します。

私たちが新生児スクリーニング(NBS)で、見つけ出し治療に結び付けようとしている病型は、知らずに治療をされないと言が座ることなく、筋萎縮が進行して人工呼吸器をつけなければ2歳までに亡くなってしまうという重症型です。

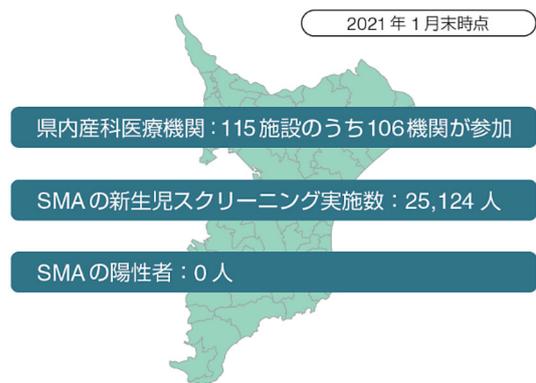
### ●SMAの治療薬の開発

最近、この病気の治療薬が開発され、実際に使ってみると驚くほど効果がある事がわかりました。発症する前に治療を始める事が重要なこともわかりました。海外では既に、台湾、米国の多くの州でSMAのNBSが始まり、目覚ましい成果を上げています。

### ●千葉県での試み

私たちは、これまでのNBSと同じろ紙血を使ってSMAの検査追加ができることを示すため、2020年5月から千葉県全域を対象に実装研究をしてきました。(2021年3月まで)。

1月末までの状況をまとめたのが下の図です。



3月末までにはNBS対象者の90%程度にあたる3万人を超える新生児のスクリーニングができる見込みです。まだ、陽性者は見つかっていませんが、今回の研究を始める前に生まれた児が最近、症状から診断され、治療を開始しています。当初の出生2~3万人にひとりの頻度という想定は大きくは外れていないと思います。

### ●今後の計画

今春(2021年)4月から、有料で検査を継続すべく準備をしています。実績を積み上げて、公的な支援を得ることが目標です。今後、この実績を示しながら、国および地方の行政、産科や小児科の方々、議員の方々、患者会などと議論を進め、是非、全国レベルでのスクリーニングを実現したいと考えております。



## ムコ多糖症Ⅱ型：治療の進歩と今後の課題 「脳を守る治療の確立と新生児スクリーニングへの期待」

国立成育医療研究センター  
奥山 虎之

### 1. ムコ多糖症とは

ムコ多糖症は、体の主要な構成成分であるムコ多糖の分解に必要な酵素が欠損することによって、分解できないムコ多糖が全身に蓄積する先天性の疾患です。欠損している酵素や蓄積物質の違いから、6病型に分類されます。最も患者さんが多い病型がムコ多糖症Ⅱ型です。ムコ多糖症Ⅱ型は、イズロン酸-2-スルファターゼという酵素が生まれつきないことにより、分解できないムコ多糖が体の中に過剰にたまり、関節拘縮、骨の変形、中耳炎、心臓弁膜症、肝臓、脾臓の肥大化、ソケイヘルニア、臍ヘルニアなどの症状がみられる疾患です。また、約70%の症例で、知的障害や発達の退行（できたことができなくなる）が見られます。ムコ多糖は時間をかけて少しずつ蓄積されます。生まれてすぐのお子さんには症状はなく、3～4歳くらいに種々の症状が明らかとなり診断される場合が多いです。X連鎖劣性遺伝という遺伝形式の疾患で、患者のほとんどは男性です。

### 2. ムコ多糖症の治療

以前は有効な治療手段がありませんでしたが、約10年前にイズロン酸-2-スルファターゼを薬物として定期的に点滴静注する治療法が使用可能となりました。これは、酵素補充療法と呼ばれる治療法で、関節の動きがよくなる、肝臓、脾臓のサイズが正常に近くなるなどの諸症状の改善を認めます。また、骨の変形や心臓の弁の異常などは、それらの症状が明らかになる前に治療をはじめ

ることにより、その進行を抑えることができます。

### 3. 酵素補充療法の効果と限界

酵素補充療法の利点と問題点を表に示します。酵素補充療法は点滴静注ができる医療施設であれば、どこでもできます。特別な技術が必要なわけではありませんし、一定の効果は実証されています。しかし、問題点もあります。すでに病気が進行してしまった臓器に対する治療効果は期待できません。たとえば、ムコ多糖症に見られる骨の変形や心臓の弁の障害に対する治療効果は期待できません。ただし、これらの症状については、病気がまだ進行していない発症早期あるいは発症前から行うことで、よりよい治療効果が得られます。これは、家族歴から出生直後にムコ多糖症Ⅱ型と診断され、症状が出現する前から酵素補充療法を行った患者さんで明らかとなりました。しかし、この患者さんでは、知的障害や退行の進行を抑えることはできませんでした。さらに、酵素補充療法を5年以上続けている患者さん13人の発達検査の結果から、現行の酵素補充療法では、知的障害や退行の進行を抑えられないことが明らかとなりました。酵素補充療法は、1週間に1回病院で約2～3時間の点滴を一生続けなければならない治療法です。患者さんやそのご家族には大きな負担となる治療法ですが、負担の大きな治療をしても、知的障害の進行を抑えることはできないことは深刻な問題です。

表. 酵素補充療法の利点と問題点

利点	診断がつけば直ちに治療が始められる 比較的安全性が高い 治療に特別な技術を要しない
問題点	反復投与を一生続ける必要がある 酵素に対する抗体が産生されると治療効果が減弱する可能性がある 投与関連反応が見られる場合がある 病気が進行すると治療効果が減弱する 知的障害や退行の進行を抑えることができない

#### 4. 新しい酵素補充療法の開発

知的障害や退行に対する酵素製剤の点滴静注の効果が期待できない理由は、このやり方では、脳内の神経細胞に酵素が届かないためです。脳内の血管には、血液脳関門とよばれる構造があり、血管内に存在する酵素製剤が、血管外に出ることができません。私たちは、点滴静注に加えて、血管以外のルートで酵素を脳内に直接送り込むことでこの問題を解決しました。図のように、脳脊髄液

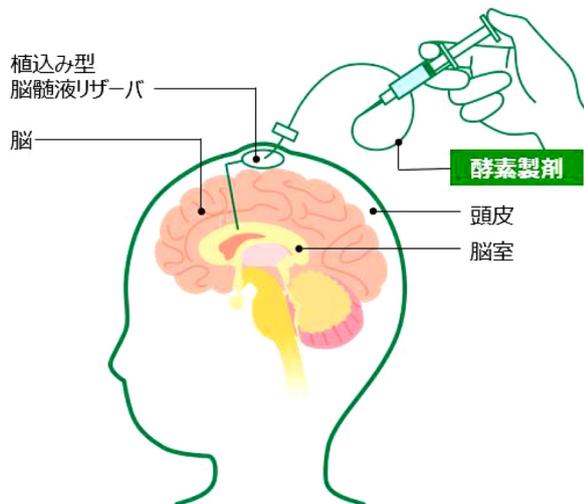


図. CSFリザーバー（脳脊髄液リザーバー）を使用した脳室内投与方法

リザーバーというデバイスを装着し、定期的に脳内に酵素を直接投与したところ、患者さんの知的障害の予防や退行をおさえることが可能であることが示されました。この治療法は、2021年1月22日に承認されました。ムコ多糖症Ⅱ型の知的障害や退行に有効な治療法が確立しました。これは、日本発、世界初の快挙です。

#### 5. 今後の課題

脳室内投与の治験では、3歳前に開始した患者さんでは、退行が見られないことが示されました。おそらく発症前から治療を開始すればさらに良い治療効果が得られると期待されます。そのためは、ハイリスクスクリーニングや新生児スクリーニングを進めることが必要です。私たちは、オプションスクリーニングとして、ムコ多糖症Ⅱ型の新生児スクリーニングを行っています。これまでに、埼玉県で2名のムコ多糖症Ⅱ型の患者さんを診断しました。現在、従来の点滴静注による酵素補充療法を行っております。発達の評価を定期的に行い、適切な時期に脳室内投与を開始したいと考えております。



## 新生児マスキング関連 研究班での取り組み状況

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



### ●はじめに

近年、新生児マスキング関連では複数の公的研究班が組織され、相互に連携・協力しながら活動しています。

- 1) 診療ガイドライン策定（厚労科研中村班）
- 2) 新規エビデンス創出（AMED深尾／笹井班）
- 3) 現行スクリーニングの事業評価・標準化
- 4) 新規対象疾患の選定基準の検討

本稿では筆者が代表として関わっている3)、4)について取り組み状況を紹介します。

### ●現行スクリーニングの事業評価・標準化

3)はタンデムマス・スクリーニングの事業化を主導した厚労科研山口班の後継として、a)日本公衆衛生協会補助事業（山口班）とb)厚労科研（但馬班）が分担する形で進めていましたが、昨年度は成育医療研究開発課題に統合して続ける形となりました。主な取り組みとして、「北海道・東北」「関東・甲信越」「中部（三重県を含む）」「関西」「中国」「四国」「九州・沖縄」の7地域ブロックごとに分担研究者を割り当て、説明同意手続きの現状について情報を収集しました。共通の説明・同意文書があれば利用したいという自治体もあり、標準版（案）を作成しました。今後は日本マスキング学会等での修正を経て、普及を図りたいと考えています。

a)で実施してきた発見患者情報集約のためのアンケート調査と全国ネットワーク会議については、別稿を参照ください。

### ●新規対象疾患の選定基準の検討

2019年度AMED課題「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」では、米国の対象疾患（Recommended Uniform Screening Panel; RUSP）選定用スコアリング法を用いて、各候補疾患の適合性の点数化を試みました。昨年度からは継続課題「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」に取り組んでいます。各候補疾患スクリーニングの研究者に産科・人類遺伝学・遺伝カウンセリング・医療経済学などの専門家を加えた班員構成で、関連文献のシステマティック・レビューを経て、大項目5、中項目14の下に個々の小項目を置く評価項目案を作成しました。

今年度は、この案を各候補疾患の関連学会員に提示し、個々の項目同士の重要性を逐一比較するアンケート調査への協力を要請します。収集データを基に各評価項目を重み付けし、配点を決定する計画です。



## 液体肝臓を用いた 先天代謝異常症の治療法開発への期待

横浜市立大学大学院 生命ナノシステム科学研究科  
生命環境システム科学専攻 再生生物学研究室  
小島 伸彦



### 1. はじめに

私達の研究室では、代謝酵素を封入した赤血球＝“液体肝臓”を輸血するという先天代謝異常症の治療法開発に取り組んでいます。私達は昨年、「液体肝臓で、フェニルケトン尿症の患者さんに食の楽しみを！」というテーマでクラウドファンディングに挑戦いたしました。タンデムマス通信の読者の皆様からも多くのご支援を頂きました。大変ありがとうございました。今回はこの治療法について紹介させていただきます。

### 2. 移植療法の高いハードル

先天代謝異常症は“たった一つの代謝酵素”が欠損することで発症します。例えばフェニルケトン尿症（Phenylketonuria: PKU）は、フェニルアラニン（Phe）をチロシン（Tyr）へと代謝する反応に関わる酵素の欠損が原因となる疾患です（図1）。血中のPhe濃度が高くなりすぎると、相対的に脳の中のTyrやトリプトファン（Trp）濃度が下がり

ます。TyrやTrpは神経伝達物質の元となる材料であり、これが不足するということは脳の発達障害に繋がります（図2）。新生児マススクリーニングによってPKUと診断されると、母乳や自然食からのタンパク質摂取を制限し、不足する栄養をPhe除去ミルクで補うという食事療法を一生続けることとなります（図3）。

PKUは原理的には肝臓移植で完治します。ただし、患者さんは食事療法からは開放されますが、同時に免疫抑制剤の服用を一生続ける必要が生じます。免疫の働きを弱めると感染症リスクが増加しますし、副作用も生じます。健康な肝臓を提供するドナーも必要です。やはり、移植というのは生きるか死ぬかの状況になって初めて認められる治療法であり、PKUには適用されません。

### 3. 赤血球の移植には免疫抑制剤は不要

私達の体を構成する細胞はヒト白血球抗原（Human Leukocyte Antigen: HLA）を発現していま

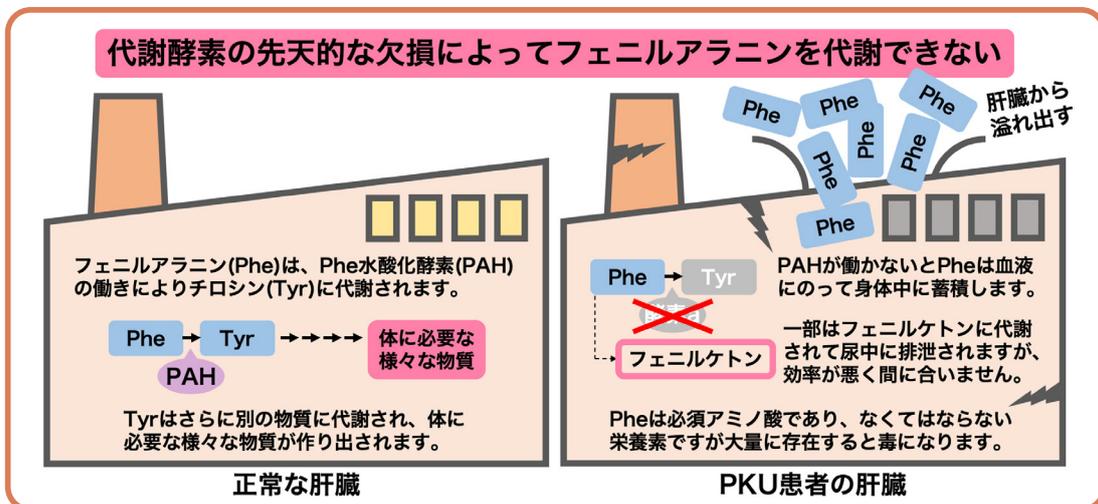


図1 フェニルケトン尿症とは？

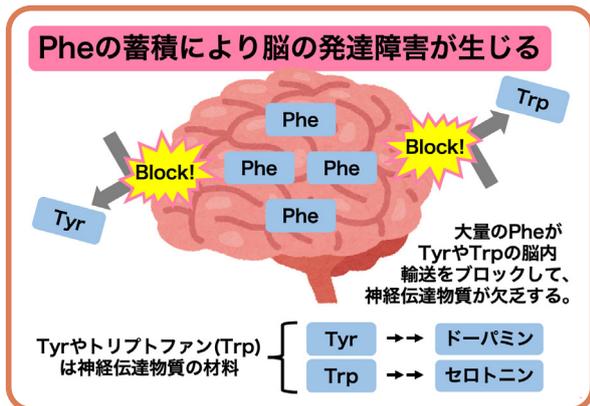


図2 フェニルケトン尿症の症状



図3 従来の治療法

す。これは自分と他人を区別するための目印で、他人の細胞や臓器が自分の体の中に入ると、免疫システムがそれを異物と認識して攻撃します。よって、臓器を移植するには免疫抑制剤が必要です。

しかし、例外となる細胞があります。それが赤血球です。赤血球はHLAを発現していないため、ABO血液型やRh血液型を合わせれば免疫抑制剤なしで移植＝輸血することができます。O型でRh(-)の赤血球であれば、ほとんどの血液型の患者さんに輸血できます。赤血球は酸素運搬に特化した細胞で細胞核もなく、酸素を供給するためのヘモグロビンが詰まった“袋”といえます。

#### 4. 血液中を流れる液体肝臓

私達は赤血球の一部を体外に取り出し、ヘモグロビンの代わりに代謝異常症の患者さんに足りない“たった一つの代謝酵素”を詰めて血液中に戻せば、肝臓移植のような治療効果を免疫抑

制剤なしで実現できると考えました。例えばPheをTyrに代謝するPhe水酸化酵素（Phenylalanine Hydroxylase: PAH）が欠失しているタイプのPKU患者さんの場合、赤血球にPAHを充填して輸血すれば、血液中でPheをTyrに代謝することができます（補酵素となるテトラヒドロピオプテリンの補充についても検討中）。もともと肝臓は固形臓器ですが、その機能を血液中の赤血球で補うことから“液体肝臓”という名称を考えました。

実は、赤血球に穴を開けて中身を入れ替えることは比較的簡単にできます。赤血球を低張液に浸すと膨らんで穴が開き、中身が流れ出て赤血球ゴーストとなります。赤血球ゴーストを等張液に戻すと、面白いことに元の赤血球のような形状に戻って穴が塞がります。このときに周りの薬剤を赤血球の中に充填することができるのです（図4）。実際に、タンパク質と同じような分子サイズをもつ蛍光色素を赤血球の中に充填する操作を行うと、赤血球が蛍光を発する様子を観察するこ

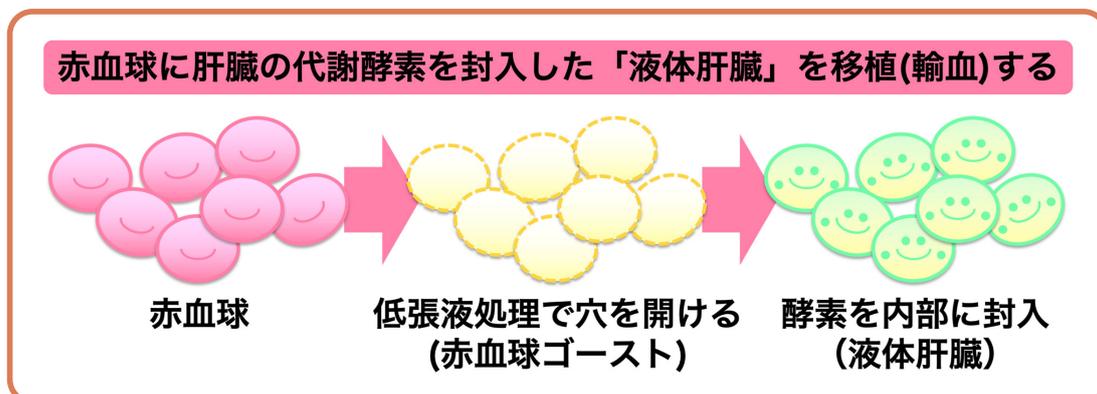


図4 我々が提案する新規治療法

### 低い浸透圧の溶液で赤血球を破裂させ、正常な浸透圧に戻して復元する

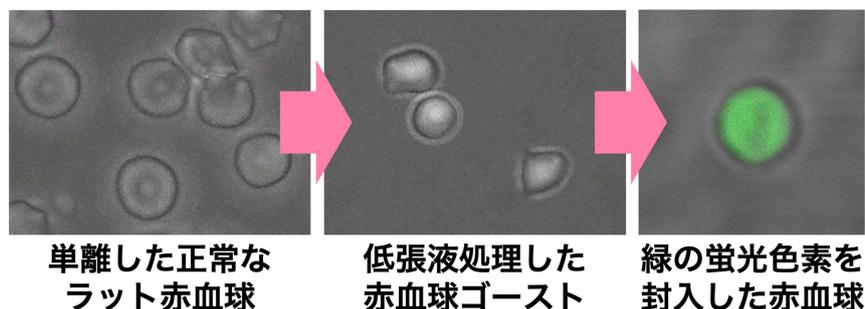


図5 ラット赤血球と蛍光色素を用いた封入条件の検討

とに成功しています（図5）。現在、私達は赤血球にPAHを充填してその活性を確認する作業を行っています。

## 5. 液体肝臓の可能性

液体肝臓をどれくらい輸血すれば治療効果が期待できるのでしょうか？先天代謝異常症を肝臓移植で治療する場合、細胞量として肝臓の1%程度を移植できれば十分効果があるとされます。ヒトの肝臓は $10^{11}$ 個程度の肝細胞からなり、その1%はおよそ $10^9$ 個です。ヒトの赤血球は全身を構成する全細胞の1/3、およそ $10^{13}$ 個にも達します。代謝酵素を封入した赤血球を $10^9$ 個程度投与しても大きな影響はないと考えられます。

通常、赤血球は120日程度で脾臓や肝臓で破壊されます。一度赤血球ゴーストにした場合はその寿命はさらに短くなることが予想されます。したがって、治療効果を維持するためには一定の頻度で赤血球を輸血し続けなければいけません。しかし、予期せぬ不具合が生じた際に治療を中断できることは、むしろ長所といえるでしょう。

先天代謝異常症の治療法として酵素補充療法があります。この治療法では欠損している代謝酵素を血液中に直接投与するため、代謝酵素がすぐに分解されてしまいます。また、強いアレルギー反

応を生じることもあります。私達が取り組んでいる液体肝臓では赤血球で代謝酵素を包むため、分解を防ぎ、より安全な治療として期待されます。

## 6. おわりに

赤血球に様々な酵素や薬剤を封入して治療に役立てようという研究は、海外の企業で進んでいます。例えばイタリアのEryDel社は、チミジンホスホリラーゼを封入した赤血球によるミトコンドリア神経胃腸脳筋症（Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy: MNGIE）の治療や、デキサメタゾンを徐放する赤血球を用いた抗炎症治療について、またフランスのERYTECH社はアスパラギナーゼやメチオニン $\gamma$ -リアーゼを赤血球に充填し、血液中のアスパラギンやメチオニン濃度を下げるといった抗腫瘍療法について臨床試験を行っています。これらの治療法は、数年中の実用化が期待されています。液体肝臓は全くの夢物語ではないのです。私達は日本の患者さんたちに少しでも早く液体肝臓を届けられるよう、開発に取り組んでまいります。また、PKU以外の先天代謝異常症に適用できることが確認できれば、順次対象疾患を広げていきたいと考えています。



## 検査の立場から

一般財団法人 大阪市環境保健協会  
総合健診センター 臨床検査課  
臨床検査課長 酒本 和也

私は33年前の1988年より新生児マススクリーニング検査に携わっておりますが、当時は年間に約3.5万件の新生児検体を4名の検査スタッフで行って行っていました。

当時の検査法といえば、アミノ酸代謝異常症はBIA法、ガラクトース血症はペイゲン法、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症はELISA法で検査しており、それぞれの検査は1名が担当し検査していた状況でした。その後、検査法の進化は激しく、ペイゲン法から酵素法、BIA法から酵素法、HPLC法そして対象疾患に有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症を追加したタンデムマス法、先天性副腎過形成症検査の二次検査法は抽出法からステロイド5物質を分析可能なLC-MS/MS法へと進歩しています。

BIA法時代は判定するまで一晩が必要でありデータ処理も含め全て手作業でしたが、タンデムマス法の確立により、多くの物質を2分程度で測定が可能となり、短時間で多量のデータ分析が行われる様になりました。

この様な検査法の変遷の中で現在は、年間約7万件を4名の検査スタッフ、2名の事務スタッフで検査を行っており、以前に比べ格段に効率が向上しています。

また、受託自治体数についても、約30年前は大阪市のみでしたが、現在は大阪市を含め合計7

自治体の検査を行っています。複数の地域の検査をして改めて思うことがあります。採血の状態とか各検査項目の平均値について地域ごとに多少の違いはありますが、判定基準値は全ての自治体で同じ値で判定しており今まで問題なく検査を行っており精度管理的には良い状況だと感じております。

また、近年、公的なスクリーニング検査項目とは別に、一部の地域で、新たな疾患を対象に希望される新生児についてのスクリーニング検査が行われており、検査法として、PCR・TR-FRET法、リアルタイムPCR法、タンデムマス法や4MU法などの方法で検査が行われています。

先天性代謝異常検査を担当するものとしては、今後も新たな疾患あるいは新しい検査法が導入されている状況から絶えず知識を蓄積するよう心掛けていく必要があります。

また、検査システムとして一部の検査施設では既に運用されていますが、新生児マススクリーニング検査システムをバーコード化することによりヒューマンエラーを減らし検査精度の向上を図る必要があります。検査の性質上、継続性を担保することも必要であり、検査機器の故障を踏まえた体制の構築も求められます。また、出生数が急減しており少子化も一層進む感があり気が気ではない所です。



## 新生児マスキング検査を振り返って： 長く検査に携わった経験から

元KMバイオロジクス株式会社（熊本市）  
日本マスキング学会・理事  
田崎 隆二



### ●はじめに

私は熊本にある新生児スクリーニング検査受託機関で長年、本スクリーニング（NBSと略）に従事してきました。この4月で退職致しましたので、NBS検査に従事してきた経験を振り返り、ここ数年間で特に感じたことを述べたいと思います。

私が所属しました検査機関では1977年の開始当初から、当時としては珍しく複数の自治体から委託を受けており、開始時点では長崎県、福岡県、宮崎県、熊本県の4県6自治体からの委託でした。その背景には、当時の関係者の中でNBSは多数検体を効率的に検査する必要があるとの判断があったとのこと。当時の状況からみると非常に画期的な判断であったと思います。

### ●連絡協議会の重要性

連絡協議会（協議会と略）は、主に産科医療機関（分娩取扱施設）の代表である産婦人科医会、精密検査や診断、そして治療等を担当する精査医療機関（主に地域の大学病院等）、各地域の医師会（産婦人科、小児科）、助産師会、検査機関、そして実施主体である自治体担当者などから構成されています。この協議会では、第一にNBSの実施状況について各メンバー（構成者）に十分な周知を図ること、第二に各組織、団体が日頃経験しているNBSの課題について討議し、解決していくことが主な目的です。

我々検査機関に属する者の役目は、NBSの検査実施状況を正しく報告し、検査を行う立場から課題（問題点）をあげて、その解決に向けて専門家で審議頂くことです。私が関係していた地域では、福岡地区での協議会が最も理想的な構成になっていたように思われます。過去、自治体と検

査機関の会議で進めてきた「受診状況の早期把握、受診漏れの防止」については、郵送だけによらないFAX利用に関する改善策につながり、また重要事項として提案してきた「NBS陽性者の診断名調査」については、各年度分の翌年度調査と5年後の調査が行政主導という形で行われるようになりました。これらは、ここ数年間の協議会の効果に過ぎませんが、NBS開始当初から行っている自治体と検査機関だけの二者会議では得られない効果をもたらすものです。

### ●スクリーニング陽性者の診断名調査と追跡調査を継続することの重要性

前項でも取り上げた、「NBS陽性者の診断名調査の重要性」については現在、福岡・熊本地区で各年度分の初回調査（1回目）と5年後の調査（2回目）が実施されています。以前発行された「タンデムマス通信」（vol.11, 2019.11）にも掲載（「日本マスキング学会の課題」大浦敏博理事長）されていますが、全国患者登録・追跡体制の整備は公的事業の事業評価に不可欠です。これは日本全体としての課題ですが、自治体から委託を受けている検査機関にとってもNBS陽性者の最終診断結果を知る意義はとて大きく、現在行っている検査方法やカットオフ値の見直し、検査体制の改善等に活かされます。

こういう調査はNBS開始当初から問題なく進められている自治体もありますが、現在でも未実施の地域が複数残っている状況です。診断名調査並びに継続的な追跡調査は、次のNBSに活かされますのでNBSに関わる機関、団体・組織にとって不可欠な項目です。

## ●先天性中枢性甲状腺機能低下症（CCH）スクリーニングの早期導入の必要性

先天性甲状腺機能低下症スクリーニングは1979年から、TSHを検査指標として公的に開始されましたが、先天性中枢性甲状腺機能低下症（CCHと略）はTSH単独測定ではスクリーニングできません。札幌市や神奈川県ではNBS開始当初から、T4（サイロキシン）やFT4（遊離サイロキシン）をルーチン検査として導入し、CCHのスクリーニングも行われています。最近のデータではその発見頻度は1/13,872（札幌市）～1/30,000（神奈川県）とされており、副腎過形成症スクリーニングの発見頻度（1/20,000）と変わらないことが分かってきました。

この2施設（地域）の長年の取り組みから、他県（地域）でもCCH早期発見のためのFT4検査導入施設が増えてきています（2021年3月時点で7検査機関・11県市）。しかし、それでも日本全体でみた場合、生まれてくる子どもの17%程度しか恩恵を受けていないことになります。公費検査対象となっていない疾患のNBS導入については、自治体での理解や予算化、精査医療機関（大学病院等）の支援や協力、特に本症スクリーニングに関する専門医のお考え、方針が明確でないと簡単には導入できませんが、検査機関としても継続して取り組む項目であると考えます。

## ●新たな疾患への取り組み（拡大スクリーニング）

2020年10月1日より、ロタウイルス感染症に対する生ワクチン接種が定期予防接種となりましたが、その接種不適当者に「SCID（重症複合免疫不全症）を有する者」が挙げられています。このことを受け、以前から学会で取り上げられていたSCIDのスクリーニングが地域単位で進むことになりました。先に開催された日本マススクリーニング学会・第39回技術部会研修会（福島web開催, 2021/3/6）では、この拡大スクリーニング項目（SCID以外も含む）について調査し、全国で約9施設、14道府県市の取り組みが明らかにされました。今後は地域の実情（専門家の研究内容や協議会での考え方等）に応じて拡大スクリー

ニングを開始する自治体が増えていくものと思われます。NBSは基本的には生まれてくる全ての新生児を対象とし、何処で生まれても同じ恩恵を受けられる事業であるべきですが、現状では公費で全てを賄うのは簡単ではありません。検査機関としては、その地域の専門医（小児科・産科等）に協力して、先ずはその地域の新生児を対象としたスクリーニングに取り組んでいくことが将来的な拡大につながっていくものと思います。

## ●検体（血液濾紙検体）の郵送に関して

郵便法改正が2020年12月4日に交付され、2021年中に施行されることになりました。日本マススクリーニング学会・技術部会が検査機関を対象に2019年に行った調査では、25施設（71%, 25/35）が郵便の到着（配達）を待って検査を開始している状況です。日本郵便株のプレスリリース（2021/4/1付）によると、例えば、木曜日検体が月曜日配達となってしまいます（現在は金曜日配達）。熊本では2004年にそれまでの郵便配達を見直し、郵便局での局留めに変更することでほぼ毎日、同じ時間帯で回収し、検査を開始できるように改善しました。

今回の郵便法改正では局内に保管される日数が増えることになり、特に夏場の保管状態（高温・多湿）は血液検体にとって環境が悪化することが予想されます。是非郵便配達によらない「直接回収」を検討してほしいと思います。また、学会としても日本郵便株に対し、NBS検体については冷蔵保管等の配慮をお願いする必要があると考えます。

## ●おわりに

検査機関では産科医療機関での採血の状況から再採血率の特徴、NBS陽性者の受診状況等々、多くの情報を得ています。これらの情報を関係機関や自治体で共有し、NBSの現状と課題について関係者で検討し改善してゆくことは非常に重要なことです。取り組むべき課題は多いと思いますが、各関係機関が連携を取りながら解決していただきたいと思います。



## 愛知県の新生児マススクリーニングの現状

藤田医科大学医学部小児科  
伊藤 哲哉

### ●はじめに

愛知県は人口約755万人の中部地区に位置する県で、人口約230万人の政令指定都市である名古屋市を擁しています。昨今の少子化により出生数は減少していますが、2018年は愛知県約61,000人、うち名古屋市約19,000人の出生数を数えています。

### ●愛知県の新生児マススクリーニング

新生児マススクリーニング検査は、以前は愛知県、名古屋市で個別に行っておりましたが、現在は愛知県健康づくり振興事業団（以下、事業団）において一括して行われております。データ管理やコンサルタント医師への相談、分娩施設への連絡など運用業務も一括して事業団が行っているため、運用は大変スムーズで、タンデムマスを含めた公費スクリーニング検査は問題なく施行され、行政からも評価されています。これは長年培ってきたそれぞれの担当部署（分娩、検査、精査、行政の各施設部門）の信頼関係から構築されたものと思われます。

### ●新規マススクリーニング

我々は2017年4月より熊本大学小児科、KMバイオリジクスの協力を得てポンベ病、重症複合免疫不全症の追加マススクリーニング検査を開始しました。これは当時、ポンベ病については九州地区について2箇所目、重症複合免疫不全症につい

ては全国初のものでした。愛知県内の分娩施設に検査内容を説明し、参加承諾を得られた施設で妊婦さんに検査内容等を説明していただき、同意が得られた場合、赤ちゃんから別紙で2スポット余分に検体採取し、費用はご家族に負担していただくという検査です。

重症複合免疫不全症の検査、結果連絡、事務処理などは事業団の全面的協力を得て事業は順調に運用され、2019年からは、KMバイオリジクスにお願いしていたポンベ病スクリーニング検査も事業団で行うこととなり、これを契機に他のライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、ファブリー病）も追加して計5疾患を検査対象といたしました。検査参加施設も順調に増加し、現在では県内70%以上の分娩施設が参加されており、同意率も75%程度であることから、県内出生児の55%以上をカバーするまでになっております。

### ●今年度から追加する新規対象疾患

本年4月からは副腎白質ジストロフィー、アデノシンデアミナーゼ欠損症の2疾患をさらに追加して7疾患体制となりました。インターネット上で検査の説明などを見られるようにはしてありますが、現在のシステムでは参加分娩施設でない妊婦さん方は詳しい説明が受けられない形になっているため、一般への周知とともに今後さらに参加施設の拡充などを含めた検査体制の強化に努めていく予定です。



## 鹿児島県の現状と課題

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科小児科学分野  
助教 丸山 慎介



### ●鹿児島県での検査体制

現在、鹿児島県における新生児マススクリーニング検査は公益財団法人 鹿児島県民総合保健センターで施行後、鹿児島県くらし保健福祉部へ報告され、先天性甲状腺機能低下症は今村総合病院小児科、それ以外は鹿児島大学病院小児科で集約して精密検査を行っています。ただ鹿児島県は多くの離島を抱えているため、奄美地区では県立大島病院に精査を依頼しています。最近の結果を下に示します。

### ●検査体制の連携

先天性代謝異常等検査連絡協議会が医療機関・検査機関・行政を交えて年1回開催されています。問題点の共有やカットオフ値の見直し、速やかな検査体制構築のため連絡体制の検討を行っています。このように鹿児島県下で一丸となって取り組む体制が整っていることは大変ありがたいと思っています。この協議会を通じて2020年度か

らは精密検査結果の共有を目的として、受診時の1回目報告書を精密検査依頼時に同封し、地域の保健師も含めて速やかな情報共有ができる体制にしました。

### ●新たな取り組み

鹿児島県における新たな動きは、2020年度からライソゾーム病5疾患（ムコ多糖Ⅰ型、Ⅱ型、ポンペ病、ゴーシェ病、ファブリー病）のスクリーニングが有料で開始されたことです。保護者が希望される場合に費用を負担いただいで行っています。開始にあたって新たな枠組み「新しい新生児マススクリーニング検査連絡協議会」を立ち上げて体制を整え始めることができました。産科、小児科、新生児科と検査機関、県が十分連携することができていて、今後追加が望まれる疾患に対するマススクリーニングについても、協議して対応していける体制が整ったのではないかと思います。

	先天代謝異常症			先天性甲状腺機能低下症		副腎過形成	
	初回検査数	精密検査対象者数	確定患者数	精密検査対象者数	治療開始数	精密検査対象者数	確定患者数
R1年度	12,985	3	1	28	8	4	1
H30年度	13,684	1	0	18	10	2	0
H29年度	14,217	2	1	23	12	5	1
H28年度	14,725	4	2	16	9	1	0
H27年度	15,212	1	2	16	11	3	0
H26年度	15,295	2	1	28	21	7	2
H25年度	15,541	7	2	24	14	6	1



## SMA (脊髄性筋萎縮症) における スクリーニング早期導入の重要性



SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会  
大山 有子

SMA (脊髄性筋萎縮症) は生後1歳未満に死亡する確率の高い進行性の希少疾患です。常染色体劣性遺伝による神経筋疾患で、全身の著しい筋力低下と筋萎縮が特徴です。出生直後から数か月で発症する乳児型では、呼吸や嚥下など生命維持に必要な機能も低下するため、経管栄養や人工呼吸器といった多くの医療的ケアを必要とします。発症率は1万～2万出生に1人ほど、全国に千数百人ほどの患者がいると推定されていますが、早期発見が難しく、未だに違う病気と誤って診断されている患者もいます。

治療薬としては、2017年に髄腔内投与の核酸医薬品【スピラザ髄注® 12mg】が、2020年にベクターを用いた遺伝子治療薬【ゾルゲンスマ® 点滴静注】が承認されました。さらに経口投与の低分子薬の承認も待たれます。早期に治療を開始することで、乳児型においては医療的ケアを回避できるように、他の型においても順調な運動機能を獲得できるようになってきました。

出生直後に治療が可能となった場合、その効果は絶大です。従来であれば人工呼吸器に繋がれ、定頸もなく一生寝たきりで過ごすことになっていたはずの患児が、順調に発育し、“いっちに、いっちに……”と歩きだす姿は、まるで魔法にかかったかのように見えます。まさに夢のような、奇跡のような、現実です。

SMAは発見が難しく、遺伝子診断が下るまでに数か月から数年が経過してしまい、その間に症状が悪化して誤嚥性肺炎や呼吸困難を引き起こします。そこから治療を開始しても、十分な効果は見込めません。ミラクルを起こすためには出生後できるだけ早く、可能であれば発症前の治療が必要です。新生児マススクリーニングの導入によって発症前の治療を実現することによって、本来であれば、数十年に渡り高度な医療や介護に大きく依存して生きなければならない患者を、社会を支える側の立場に変えることができます。治療薬は大変高額ではありますが、それを補って余りある効果に繋がります。費用対効果を最大限に上げるためにもスクリーニングは必須と考えます。

私たち患者会は今春より新たに【SMAの赤ちゃんをまもる会 チーム“いっちに”】を立ち上げ、スクリーニング早期導入のための啓発活動及び陽性患者家族のサポートを行って参ります。活動のためには全国の先生方や研究チームとの連携が必須です。どうか皆様方のお力添えを賜りたくお願い申し上げます。

世界でも屈指の治療環境にある日本で、早期診断・早期治療によりSMAを完治に近づけることに、大きな使命を感じると共に、SMAの赤ちゃんがみんな“いっちに”できる未来を、心より待ち望んでいます。



## PIDが公的なマスキング検査の対象疾患に追加されることを願って

NPO法人PIDつばさの会  
野口 襟花



### ●新生児マスキング検査では「異常なし」だった息子

2019年に元気な男の子を出産し、初めての育児に試行錯誤しながらも家族幸せに生活していました。

妊娠中、採血料のみで先天性代謝異常が分かる検査を受けられるのかと、しっかり内容の確認もせずサインした新生児マスキング検査も異常なしとの結果で、今思えば心のどこかで難病はきっと自分とは無縁の世界で、元気な産声を上げミルクをしっかり飲んでくれれば健康な子供であると甘い考えを持っていたと反省しております。

### ●原因不明の高熱

生後2か月になった息子は毎日ミルクをよく飲み、検診の担当者からも体重多めだねと言われるくらい元気でしたが、生後2か月12日の真夜中に突然39度を超える高熱を出しました。

慌てて出産した病院の救急外来へ駆けつけるも喉の腫れもなくインフルエンザ検査も陰性であった為、医師から恐らく風邪でしょうが念の為日中も受診するようにと告げられ帰宅しました。

再受診し血液検査をすると、CRPの数値が基準値よりも若干高いことから、風邪との診断を受け2日後に再受診することになりました。しかし高熱であることが気掛かりであり、明日も熱が下がらなければ受診すべきか確認すると、ミルクを飲んでいれば問題ないと言われました。不安な気持ちが残ったまま帰宅すると、ミルクは飲むもののいつもぐずらずよく寝てくれていた息子がほぼ眠らずに泣き続けており、どうにもしてあげられない自分に嫌気が差し、風邪でなかったら一体何なのかと不安な気持ちが一気に押し寄せてきました。

たった1日家で様子を見るだけかもしれませんが、産まれて2か月しか経っていない小さな赤ちゃんとお産してまだ日が浅く体調も万全でない母親にとってのこの1日は肉体的にも精神的にも辛いものでした。

### ●小児肺炎と疑われ入院

息子の高熱が下がらないまま翌日受診し、インフルエンザ、尿路感染症、髄膜炎検査を受けるも全て陰性でした。しかしレントゲン検査をすると肺にうっすらと影が写っていることが判り、小児肺炎である可能性が高いと診断されそのまま入院になりました。

元々病院側から聞いていた入院期間は1週間から2週間。長いと思いつつも原因が分かり少しほっとした自分がいたのを覚えています。

しかし入院して1日、2日経っても息子の容体は変わらず高熱が続き辛そうにしていました。息子を担当して下さっている医師の皆さまも全力を注いでくださっていましたが、入院から5日

経っても原因不明であると伝えられるばかりで、ただ24時間息子の横にいただけで何もできない自分への苛立ちと絶望感で、果たして息子は本当に肺炎なのか、このままで息子は大丈夫なのだろうか、なぜいつまでも原因不明なのかという言葉しか私から出てこなくなりました。

### ●重症複合免疫不全症の疑いが持たれ転院

入院して8日後、息子の体温は39.4度まで上がりCT検査を受けると、担当医が今まで検査した子供の肺の中で見たことがないくらい、息子の肺が酷く汚れ切っていることが判明しました。

検査結果や息子の症状を担当医が免疫不全症を専門的に治療されている東京医科歯科大学医学部附属病院へ報告して下さると、免疫不全症の可能性があると指摘を受け、抗菌薬に加え免疫グロブリン製剤を投与することになりました。すると息子はニコニコ笑顔を見せるようになり体温も平熱近くまで下がりました。

治療方法が変わってから直ぐに担当医から、息子さんは免疫不全症の可能性が高い為、東京医科歯科大学医学部附属病院へ転院するよう説明を受けました。免疫不全症という病名を知らなかったのではどのような病気なのか尋ねると、正直今まで免疫不全症の患者を診たことがなく、それだけ珍しい病気なので転院先の担当医から説明を受けるよう言われました。これから行く病院なら絶対大丈夫と励ましてくれましたがインターネットで病名を調べると重症複合免疫不全症の場合、1歳までに適切な治療を受けなければ死に至ると記されているのを見て愕然とし、お願いだから重度の免疫不全症でありませぬようにと願い続けました。

入院から11日、東京医科歯科大学医学部附属病院へ転院し息子の病気について新たな担当医から、極めて重症複合免疫不全症の可能性が高く造血幹細胞移植が必要であるが、ニューモシスチス肺炎を患っていることから、まず肺炎を完治させてから抗がん剤による前処置をしたうえで移植に進むとの説明を受けました。

説明を聞きウイルスから体を守ってくれる免疫

機能を持たずに生まれた息子を2か月間も気付かず育てていたという事実に恐ろしくなり、直ぐにでも息子と適合するドナーを見つけ移植に辿り着きたいのに、まず肺炎を完治させてからだなんて一体いつ息子を家に連れて帰ることができるのか酷く落ち込み人目を忍んで泣きました。

更に転院した翌日、息子がインフルエンザに感染していることが判り気持ちが更に沈みました。



写真1：転院した日の息子

### ●治療から退院し現在まで

幸い息子は適合率100%のドナーが見つかりニューモシスチス肺炎が2か月で完治した為、入院から3か月で無事造血幹細胞移植まで辿り着くことができました。

移植から18日後にドナーの細胞が生着し、恐れていたGVHDによる重度の症状も出ることなく退院することができ、約4か月間の入院生活を終えることができました。

今年の夏で退院してから2年経ち、人の集まる場所を避けながら少しずつ出掛けられるようになりました。息子がここまで体調を崩すこともなく元気に過ごしていられるのは私達夫婦の両親をはじめ周りのサポートは勿論のこと、息子の為に

尽力くださった東京医科歯科大学医学部附属病院の今井先生や担当医の皆さまのお陰です。この場をお借りして改めてご御礼申し上げます。本当にありがとうございました。

### ● 1日も早くPIDを公的なマスキング検査の対象疾患に追加してほしい

息子が体調を崩してからSCIDと診断されるまでの原因不明な日々は私たち家族にとってとても苦しく1分1秒がとてもゆっくり流れているように感じました。しかし同じSCID患者のお子さんを持つご家族から話を聞くと、体調を崩してから半年以上経った頃ようやくSCIDと診断され、その時には既に発育の遅れや様々な感染症を患っており、更に不活化ワクチンやロタウイルスワクチン、BCGを全て接種していたそうです。本来子供の命を守る為のワクチン接種が免疫機能を持たない子供にとっては脅威の存在になります。その為重い感染症を引き起こし兼ねない極めて危険な状態から治療を受けなければならなかったそうです。

まさか10日程でSCIDと診断された息子が早期発見だったなんてと絶句しました。

またPIDが公的なマスキング検査の対象疾患であれば出産後直ぐに治療へ辿り着くことができたのに、なぜ対象疾患でないのかという疑問が日々大きくなっていきました。

PIDが対象疾患に追加された場合、感染症が重篤化することや命を落とす危険性が極めて少なくなるのです。

私はこれ以上これから生まれてくるSCID患者の家族に、原因不明の中日々体力が衰えていく子供の姿を見なければならぬ経験をしてほしくな

いです。

そして何より、生まれて間もない赤ちゃんにただでさえ大変なSCIDの治療前に重い感染症と闘わせたくありません。

新型コロナウイルスの流行により、正常な免疫機能を持った健康な大人でさえも感染に気を付けながら過ごさなければならない今日、知らずのうちに感染症に体を蝕められている免疫機能を持たずに生まれた小さな患者がいるかもしれません。

多くの命を守る為に一刻も早くPIDを新生児マスキング検査の対象疾患に追加されることを心より願っております。



写真2：お陰様で元気になる公園で遊ぶ息子

最後まで読んでいただきありがとうございました。



## SCID（重症複合免疫不全症）、 XLA等の乳児を救うために ～マススクリーニング対象疾患への 全国的追加を一日も早く～



八木 かおり

### ●SCID、XLAという疾患について

これらの疾患は先天的に免疫システムのいずれかに欠損や機能不全のある疾患群「PID（原発性免疫不全症候群）」に含まれる病気です。中でもSCID（重症複合免疫不全症）は最も重症な病型とも言われており、免疫を担当するリンパ球のうち一番の働き者であるT細胞とB細胞が両方とも機能しません。また、XLAはB細胞をほとんど持たないという病気です。いずれも早期診断、早期治療によって予後が大きく変わりますが、稀な病気であるがゆえに、容易に最短での診断がなされないケースがまだ多い現状にあります。

特に、SCIDは生後できるだけ早い診断が求められ、完治への治療法である造血幹細胞移植を受けるためには一日たりとも無駄にできません。誰もが自然に呼吸し身を置いているこの空気中に、そして触れる物全てに、SCIDの乳児を脅かす感染源が溢れており、それらによるダメージが極力少ないうちに外敵から保護し、抗体の補充等を開始すると共に、移植の準備を進めなければならないのです。移植治療が成功すれば生存率も高いのですが、余病の併発はその結果に影響するばかりでなく、治療の前に命を落とすこともあり、非常に惜しまれるケースもあります。

また、XLAについてもあらゆる細菌への感染を防ぐために早い段階からガンマグロブリンの定期補充を開始し、致命的な感染症に至らないようにすることが重要です。

### ●マススクリーニングへの期待

前時代においてSCIDやXLA等の診断は、運よく専門医を受診できるか、よほど偶然に見つかるケースに限られていましたが、今では医療の進歩の下、リンパ球（T細胞・B細胞）の産生能異常をマススクリーニングによって最速で発見することが可能となりました。この技術によって、重篤な免疫不全症の子どもたちが、多様な感染症への罹患を繰り返す前に適切な治療が受けられるようになり、予後が大きく改善します。この画期的な検査方法の実用化が日本の一部の地域で始まりました。患者会としては、全国どこでもSCIDやXLAなどの患児がこのスクリーニングによって救われることを切実に願っています。

### ●診断の時期による予後への影響

病気の発見が遅れて非常に辛い経過をたどる例が過去に数多あり、その一例をご紹介します。あるご家族のことですが、誕生した男の子がSCIDでした。BCGの接種部位が異常に腫脹し、複数の病院を回った末にようやく1歳直前でSCIDと診断され、即時入院治療が始まりました。母親からの造血幹細胞移植（骨髄移植）を受けましたが、開始までに既に結核を始め様々な感染症にかかっていたため状態が悪く、過酷な闘病の末、1歳7ヶ月で亡くなりました。第2子の誕生に際しては、家族も医師も出生前からSCIDへの備えができており、生まれて直ぐに逆隔離の措置がとられ、生後4ヶ月での臍帯血移植が成功しました。この子は、無事に幼稚園、小・中学校の集

団生活を過ごし、今も元気で過ごすことができます。一人目のお子様も、新生児期にSCIDと分かっていたら早期に治療を受け、命を落とさずにいられたかもしれません。

同様に、XLAの子どもたちも、確定診断までの間、頻回の発熱、下痢、全身の様々な部位で発現する感染症に苦しめられ、特に肺炎の遷延化や重篤化により、不可逆的な後遺症である気管支拡張症を患ってしまう場合もあります。そうなる適切な治療がやがて始まって呼吸機能不全をもちながら生きていかなければなりません。

また、いずれの病気も診断に至るまでに重い症状のために亡くなっている患児もいるのではないかと考えられます。こうした現状において、新生児のリンパ球産生能のスクリーニングの必要性を痛切に感じます。

#### ●対象疾患への追加は急務

ここまで述べました通り、本病においてマススクリーニングは非常に重要ですが、さらに、制度

確立を急務とする大きな背景が最近になって加わりました。2020年10月から生後2カ月の乳児に対するロタウイルスワクチンの定期接種が開始されたのです。万一SCID等の重度の免疫不全症の患児が事前に診断をされずに接種を受けると、重篤な副反応により命の危機につながってしまいます。ワクチン接種までの診断、つまりマススクリーニングこそが生命線を担うのです。

5万人に1人いるかどうかの稀少な疾患ではありますが、だからといって見過ごされたり、切り捨てられたりということがあってはなりません。生まれ来た尊い命が、マススクリーニングによって未来に続くよう、一日も早い制度普及を強く願ってやみません。この体制の整備のためにご尽力下さっている先生方、関係各位に深く感謝致しますとともに、多方面での理解が進み、全国どこでも最先端の医療技術で重篤な免疫不全症の子どもたちの命が護られますよう、当会としても、でき得る活動に努めて参る所存です。





## 第48回日本マススクリーニング学会 (千葉)のご案内



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のご案内と準備進捗状況をご報告させていただきます。2021年9月17日(金)～18日(土)に京成線千葉中央駅に直結した「京成ホテル ミラマール」にて開催させていただきます。

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、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、患者家族会の皆様とも認識を共有したいと考えております。モーニングセミナーでは、「新しいスクリーニングを求めて」と題して遺伝学的検査、ライソゾーム病を取り上げます。ランチオンセミナーでは、先天性内分泌疾患の胎内治療や、ファブリー病、脊髄性筋萎縮症などをテーマに皆様と理解を深めたいと考えております。

さて、コロナ禍では会員の親睦を深めるための懇親会の開催は難しい状況です。そこで、今回は皆様には来葉されるまたとない機会ですので、「記念講演会」としてチバニアン（地磁気逆転の痕跡）誕生の立役者である国立極地研究所菅沼悠介先生にその秘話をご講演いただきます。会員の皆様には新たな刺激を受けて頂くとともに、千葉に理解を深めて頂ければ幸いです。

新生児マススクリーニング事業は新たな治療法開発やスクリーニング技術の向上により新規対象疾患の導入が検討されています。マススクリーニングを『覧古考新』する学術集会として盛り上げ、マススクリーニングを通じて長年にわたり社会に貢献してきた本学会の発展に寄与したいと存じておりますので、皆様方のご支援、ご参加を宜しくお願い申し上げます。

ただ、新型コロナウイルス感染症の拡散状況によりましては完全Web開催の可能性も考えられます。その際にはホームページ等にてお知らせ致しますので、最新の情報をご確認いただけますようお願い申し上げます。

第48回日本マススクリーニング学会学術集会  
ホームページ ([jsns48.umin.jp](http://jsns48.umin.jp))



## コロナ禍とこれからの小児医療

鳥取大学医学部周産期・小児医学分野  
難波 範行



### ●小児の疾病構造の変化－感染症の激減

私が小児科医として研修を開始したのは1992年です。岡山大学医学部附属病院（現・岡山大学病院）で1年過ごした後、国立岩国病院（現・岩国医療センター）に赴任しました。病棟には肺炎・気管支炎、胃腸炎、喘息の患者さんが溢れ、NICUでは院内出生の児を全て診療していましたので、大変充実した研修生活を送り、翌年大学に戻りました。その後、大学院での研究、米国留学、大阪大学での臨床・研究を経て、2015年にJCHO大阪病院（旧・大阪厚生年金病院）に赴任しました。

久々の第一線での「小児科らしい」医療を楽しみにしていたのですが、何かが違うのです。大学病院では治療の進歩もあり、難治疾患の患者さんがますます増えてあまり肌で感じることはなかったのですが、少子化の進行、予防接種、喘息治療の進歩などによって、わずか二十数年前と比べても圧倒的に入院患者数が減少していたのです。それでも小児救急を柱に据えることで、「従来の」小児医療は何とか成り立っていました。

### ●コロナ禍によって、より鮮明に見えてきた小児医療の課題

2019年9月に鳥取大学に着任し、その後間もなく始まったコロナ禍によって感染症は一層減少し、小児の疾病構造の変化を直視せざるを得なくなりました。上述のように、先天性疾患、難治疾患はまだ課題が山積しています。未だに全く治療法のない疾患については、疾患の本質に迫り、治療を開発する必要があります。これは以前から変

わらない課題です。

一方、私が駆け出しの頃には、出生後なす術もなかった疾患の多くに様々な治療が導入され、その結果、医療的ケア児・者は着実に増えています。思春期、成人期を迎える方も増えています。ところが、医療、社会制度に十分な受け皿がないのが現状です。発達障がい、子どものこころについても、ニーズは増えているにもかかわらず、十分な対応はできていません。

病気の有無にかかわらず、子どもおよび家族を、身体・心理・社会面から成人するまで支援することの重要性も、以前から小児保健・医療関係者の間で認識されていました。しかし、多くの小児科医はこのようなトレーニングは受けておらず、医療側に適切な対価を支給する制度はなく、社会的にも認知されていないため、我が国では実施できていません。

### ●小児科医の「原点」に立ち戻る

世界で一番有名な小児科学の教科書である「ネルソン小児科学」の冒頭には以下のように述べられています。

Pediatrics is the only discipline dedicated to all aspects of the care and well-being of infants, children, and adolescents, including their health – their physical, mental, social, and psychological growth and development – and their ability to achieve full potential as adults. Pediatricians must be concerned not only with specific organ systems, genetics, and biologic processes, but also with environmental, psychosocial, cultural, and political influences, all of

which may have major impacts on the health and well-being of children and their families.

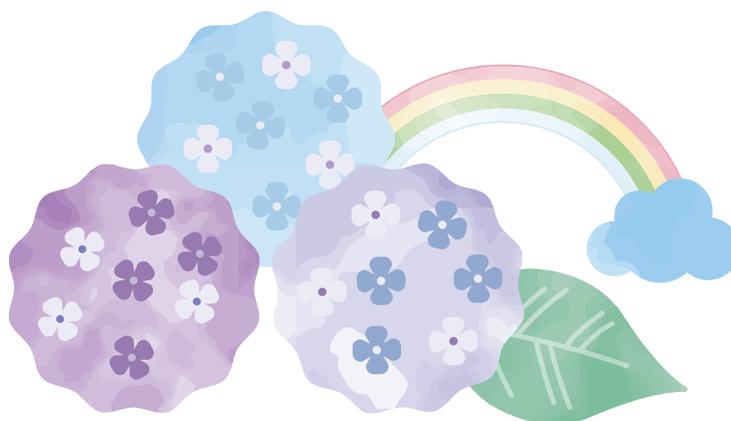
(翻訳) 小児科学は、新生児から青年までの、医療と福祉に関するすべての事象を対象とする唯一の学問で、その中には小児の健康（身体的・精神的・社会的・心理的な成長と発達）や、成人後に自らのポテンシャルを最大限に発揮するための能力などが含まれます。それ故、小児科医は特定の臓器とか、遺伝学や生物学にとどまることなく、環境、心理社会、文化、さらには政治についても見識を深める必要があります。いずれも子どもとその家族の健康および福祉に大きく影響し得るからです。

小児科医としての原点が見事に言い表されており、今まさにこの原点を鑑みて我が国の小児医療

のシステムをアップグレードすべき時機を迎えていると思います。

### ●今後の展望

2019年に「成育基本法」が施行され、今年の2月には「成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に関する基本的な方針」が閣議決定されました。アップグレードのための枠組みは整いつつあります。次は我々が子どもたちのために勇気を持って一歩踏み出し、地方のリソースを最大限に活かせるシステム創りに参画する番です。一人ひとりの力が、より時代の要請に適合した小児医療の実現に結実することを、心から願ってやみません。





## 編集後記

「タンデムマス通信第14号」ができました。投稿していただいた方々に心よりお礼申し上げます。巻頭言を日本小児科学会前会長の高橋孝雄教授（慶応義塾大学小児科）にお願いしました。小児科学の持つ自然科学と社会人文科学からのみかたをご紹介下さいました。また多忙を極める厚労省からも母子保健課の二見朝子先生がメッセージを寄せて下さいました。

精度管理やコンサルテーションの活動報告、そして自治体の枠を超えて全国レベルで情報を共有することを目的とした「新生児マススクリーニング全国ネットワーク会議（第4回）」の報告をしました。最近の話題として、SCIDスクリーニング（名古屋大 村松秀城先生）、SMAスクリーニング試験研究（ちば県民保健財団 羽田明先生）、ムコ多糖症の中樞神経障害の改善に向けた研究（成育セ 奥山虎之先生）、およびAMED研究の進行状況（成育セ 但馬剛先生）を紹介して下さいました。また、横浜市大 小島伸彦先生には、読者の方の要望に快くお応えいただき、新しい治療概念「液体肝臓」の研究をわかりやすく解説していただきました。現行の酵素補充療法に代わる新規治療として期待されます。

検査の立場から、酒本和也先生（大阪市環境保健協会）と今春リタイヤされた田崎隆二先生（元KMバイオロジスティック）から投稿していただきました。各地域の現状紹介を伊藤哲哉先生（愛知県）と丸山慎介先生（鹿児島県）にお願いしました。患者家族の立場から今回は脊髄性筋委縮症（SMA）について、大山様、野口様、八木様から生の声をご寄稿いただきました。患者家族様の投稿は、毎号生の声として伝わってきます。また前号から設けた「自由エッセイコーナー」には、難波範行教授（鳥取大学小児科）が「コロナ禍とこれからの小児医療」というタイトルで寄稿して下さいました。

今年9月17日（金）～18日（土）に第48回日本マススクリーニング学会が千葉で開催されます。現在ワクチン接種も進んでおり、これから流行状況は大きく変化すると思います。千葉で皆さんと顔を合わせることができるとを祈念します。

最後になりますが、「タンデムマス通信」創刊号から12号まで頑張って下さった東京オフィスは今春閉鎖しました。今後は島根が編集窓口となりますので、よろしくお祈りします。

（編集担当 山口清次）



## タンデムマス通信 vol.14



発行日 2021年6月1日

発行者 NPO法人 タンデムマススクリーニング普及協会  
（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](mailto: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<sup>金</sup>・18日<sup>土</sup>

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)

# コンサルテーションセンター

新生児マススクリーニング(主にタンデムマス)の診断、治療、特殊検査、検査費用等についての相談、また、必要に応じて専門家の意見を聞くことができます。

特にタンデムマス法の対象疾患は、種類が多い反面、個々の疾患頻度が低いため、陽性者に遭遇した時、現場では戸惑われることもあると思われます。ぜひご利用ください。

**NEW** 2021年4月1日より運用方法が変わりました

受付はメールで行います

✉ [consult-tms@tandem-ms.or.jp](mailto:consult-tms@tandem-ms.or.jp)

24時間受付(土・日曜、祝日、夏季冬季休暇を除く)



## 相談者

- 自治体  
(担当者、保健師等)
- 医療機関  
(小児科・産婦人科・内科・助産師等)
- 検査機関

相談



回答

## コンサルセンター受付

- 内容によって専門家に連絡  
(コンサル医師・技師)
- 原則として3営業日以内に返信
- 「お問い合わせシート」を利用  
(下記ホームページ)



## 相談受付内容

- ① 代謝異常症のスクリーニングに関すること  
(TMS対象疾患およびガラクトース血症)
- ② 特殊検査、検査費用等のこと
- ③ その他、マススクリーニング全般に関すること

## 専門家(コンサル医師・コンサル技師)

- マススクリーニング学会より推薦されたメンバー
- コンサル医師・コンサル技師は各分野の専門家
- メールリングリストで連携

## タンデムマス対象疾患

### アミノ酸血症・尿素回路異常

- 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
- シトルリン血症Ⅰ型
- アルギニノコハク酸尿症
- シトルリン欠損症

### 有機酸血症

- メチルマロン酸血症
- プロピオン酸血症
- イソ吉草酸血症
- メチルクロトニルグリシン尿症
- ヒドロキシメチルグルタル酸血症
- 複合カルボキシラーゼ欠損症
- グルタル酸血症Ⅰ型
- βケトチオラーゼ欠損症

### 脂肪酸β酸化異常症

- MCAD欠損症
- VLCAD欠損症
- 三頭酵素欠損症
- CPT1欠損症
- CPT2欠損症
- CACT欠損症
- 全身性カルニチン欠乏症
- グルタル酸血症Ⅱ型

● …1次対象疾患 ○ …2次対象疾患