

タンデムマス通信

Vol.
16

2022.6



「真の男女共同参画をめざして」

岡山大学名誉教授
JCHO大阪病院名誉院長
JCRファーマ(株)医療顧問
清野 佳紀



私は2003年3月に岡山大学を退職し、4月から大阪厚生年金病院（現 JCHO大阪病院）院長に就任いたしました。

当時の勤務医不足は大変なもので、私は大学から外に出て医師不足を肌で感じました。その時、医師不足を解消する切り札として、女性医師をより現場に参加させ、活躍してもらうことであると考えた結果、家事・育児・介護などの忙しい期間中は、短時間制度や院内の保育施設ならびに病児保育室の設置など、女性医師支援制度の拡充を積極的に進めました。

その後、これらの制度を運用するにつれて、病院全体としてのワークライフバランスの充実が重要であるということになり、男性女性にかかわらず、職員全員が制度を利用できるようになりました。

さて、世の中が進むにつれて、単なる女性支援から「男女共同参画」へと名称が変わり、最近では「多様性（ダイバーシティ）」という言葉がよく使われるようになりました。言葉が変わるたびに、何かより高級なテーマに取り組んでいるような錯覚に陥るものです。男女共同参画とは、文字通り、男女がともに社会で協働しながら活躍するという意味でしょう。しかし実態はどうでしょうか？社会で活躍する基盤を作るためにも、家庭内における男女の仕事がおおよそ平等に配分されてこそ、成り立つものではないでしょうか。女性の

立場からすると、家庭でも社会でも「頑張れ！」と言われてもできない相談でしょう。

ひるがえって、日本小児科学会の組織を見てみましょう。小児医療の現場は女性医師が活躍している場所そのものであるということはいうまでもありません。しかるにその組織の司令塔である役員といえ、理事24名中、女性医師は2名しかいません。これら役員が、小児科専門医制度や小児科学の教育制度を構築することを考えれば、女性医師の多い小児医療の現場での女性の視点を取り入れられるはずはありません。さらに、日本医師会のアンケート調査によれば、若い頃の女性医師は、専門医の取得には非常に熱心に取り組むといわれていますが、30代～40代の専門医の更新時には更新できない人が増えています。これは、とりまなおさず、専門医更新制度が、女性医師に重くのしかかっている子育てや家事、介護などの問題をあまり理解せずに運営されていることにほかなりません。今後、日本小児科学会もそうした課題に目を向けた運営に真剣に取り組むためにも、役員会にクォータ制を取り入れる必要があるでしょう。また現場の小児科医ひとりひとりが、真の意味の男女共同参画を推進するためには、男性医師はせめて国際標準レベルに、家事・育児・介護への協力が必要でしょう。そうすればおのずと女性がより社会で活躍するようになることは間違いないと思われます。

目次

1. 巻頭言

- 「真の男女共同参画をめざして」 1
清野 佳紀 / 岡山大学 名誉教授

2. 各分野からの寄稿

- 1) マス・スクリーニングに期待すること 4
北川 定謙 / (財)日本公衆衛生協会 名誉会長
- 2) 日本マススクリーニング学会だより 5
大浦 敏博 / 一般社団法人日本マススクリーニング学会 理事長

3. マススクリーニング研究・活動報告

- 1) 第5回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議の報告 6
山口 清次 / NPO法人タンデムマススクリーニング普及協会 理事長
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 室長
- 2) 外部精度管理の実施状況 8
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
- 3) 令和3年度のコンサルテーションセンター活動を振り返って 9
小林 弘典 / 島根大学医学部附属病院・検査部 講師

4. マススクリーニングの話題

- 1) 沖縄県における中枢性甲状腺機能低下症スクリーニングへの取り組み 10
兼次 拓也 / 琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座
知念 安紹 / 琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座
- 2) 新型コロナ流行による新生児スクリーニングへの影響 11
田島 敏広 / 自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科 教授
- 3) オルニチントランスカルバミラーゼ（OTC）欠損症のスクリーニングについて 12
小林 弘典 / 島根大学医学部附属病院・検査部 講師

5. 治療・食事の話題

- 1) 私の栄養指導（PKUに携わった20年を振り返って） 13
服部 俊一 / 大阪公立大学医学部附属病院 栄養部 管理栄養士

2) 治療可能となった難病脊髄性筋萎縮症について	14
栗野 宏之 / 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野こども急性疾患学部門	
6. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題	
1) 岡山県の現状と課題	15
古城 真秀子 / 岡山医療センター小児科	
2) 長野県における新生児スクリーニングの現状と課題	16
竹内 浩一 / 長野県立こども病院 総合小児科	
7. 患者家族から	
1) 患者家族からみた新生児マススクリーニング	17
柏木 明子 / 有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 ひだまりたんぽぽ	
2) 一人ひとりに感謝を	20
西村 麻由 / VLCAD欠損症の家族	
8. マススクリーニング学会・学会情報	
第49回日本マススクリーニング学会学術集会（2022、大阪）に向けて	22
濱崎 考史 / 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学	
9. 自由エッセイ	
坂元正一先生の思い出	23
仁志田 博司 / 東京女子医大 名誉教授	
10. 編集後記	24





マス・スクリーニングに期待すること

(財)日本公衆衛生協会
名誉会長 北川 定謙



●経緯

私が厚生省母子衛生課長として、先天代謝異常のマス・スクリーニングの仕事にたずさわったのは昭和50年代の初期のことで、すでに45年（約半世紀）が経過したことになります。

母子衛生（当時の表現）の最大テーマである乳児死亡率は、昭和35年30.4、40年19.1、50年10.0（出生1,000対）と、著しい改善をみており社会の関心も障がいの発生防止（或いは先天性異常の発症防止）に進んでおりました。厚生省児童家庭局の行政課題としても、この点に着目して、当時の石野児童家庭局長の強いご指導もあり、昭和52年度予算編成の最大のテーマは「心身障害の発生防止」と言うことになり、局内プロジェクトチームの検討を経て以下の3事業に取りまとめられたのです。

【心身障害発生防止事業】

- ① フェニールケトン尿症に代表される先天代謝異常症の早期発見事業
- ② 遺伝相談事業
- ③ 1歳6か月児健康診断事業

このうち、①の先天代謝異常症は、世界各国で様々な取組が行われていました。（当初は尿を検体としていましたが、その後精度を高める研究が進み、血液を検体とするガスリー法へと発展してきておりました。）

それにしても、この疾患の発現率は数万人に1人というような極めて頻度の低いもので、検査の精度管理は慎重の上にも慎重であることが求められたものです。発足当初は検査技術の確保が大きな課題であり、全国に整備された地方衛生研究所のネットワークが活用されたのですが、その後民間の技術発達を受けて県を越えた検査体制づくり

も進められたのです。

【事業の体系】

主治医としての産科医師（検体採取）



検査機関



（結果）主治医へ

（この間、各都道府県で結果のとりまとめ）

その後、今日に至るまでに検査技術も急速に発展し、新たにタンデムマス法の導入により検査精度も著しく改善されて、更には新たに発見される代謝異常症の種類も増えていきました。

●これから

これからの課題は、このように発現頻度の極めて少ない疾患をしっかり把握して、長期にわたる医学管理の下に適切な治療食（特殊ミルク等）の摂取などの継続が不可欠です。基本的には何と言っても患児の保護者の関与が大切で、長期にわたっての適切なケアが不可欠であります。

主治医（年齢の成長に従って代ってゆく）、患者本人、保護者のネットワークを中心に社会的サポート体制を維持することが極めて重要なことになります。

今日まで多くのケースリポートが報告されておりますが、国全体の姿（成果）が取りまとめられることを切望するものです。

（参考資料）

『よくわかる新生児マス・スクリーニングガイドブック』、山口清次 編、診断と治療社 発行

座談会『新生児マススクリーニングをもっと知ろう』、「公衆衛生情報」2013年Vol.42, No.11, (財)日本公衆衛生協会 発行



日本マススクリーニング学会だより

一般社団法人 日本マススクリーニング学会
理事長 大浦 敏博



日本マススクリーニング学会（以下本学会）より最近の情報をご紹介します。

1. 拡大新生児マススクリーニング

公費負担で実施されている新生児マススクリーニング（NBS）の対象は現在20疾患ですが、重症複合免疫不全症（SCID）、脊髄性筋萎縮症（SMA）やライソゾーム病など、新規疾患を対象とした拡大NBSが最近各地で有料検査として試行され始めています。タンデムマス通信でも新規対象疾患について、しばしば取り上げられるようになりました。

候補疾患の一つであるSCIDに対するNBS実施体制の整備およびその普及に関する要望書を、2021年1月に本学会と、日本免疫不全・自己炎症学会、日本小児科学会との共同で、厚生労働大臣あてに提出しました。SCIDやSMAなどのスクリーニングは従来の検査法と異なり、核酸を増幅させるPCR法を用います。本学会としてもこのような新しい検査法を導入する検査施設への支援や精度管理の方法について検討を始めています。

2. 郵便法改正の問題

郵便法改正によるろ紙血の配達遅延の問題点とNBSへの影響については、タンデムマス通信Vol.15で解説しました。また、本学会の対応についてはホームページ「ニュースとお知らせ」に掲載

しましたので、是非参考にしてください。2021年10月2日より普通郵便の土曜日配達の休止および段階的にお届け日数の繰り下げが実施されていますが、現場からは配送の遅れなどの声が聞かれます。そこで本学会では改正後の影響について、4施設を対象に調査を行いました。その結果、先天性副腎過形成症の結果判定日を例にとると、改正前より1日遅くなる傾向がみられました。明らかに受検者の不利益になる事態が予想される場合は、改善に向けて対応を検討したいと考えています。

3. 今後の学術集会

今年の第49回日本マススクリーニング学会学術集会は、大阪公立大学小児科の濱崎考史先生を会長として8月26日～27日に大阪市中央公会堂で開催されます。また、2023年の第50回大会は新潟大学小児科の長崎啓祐先生を会長として8月25日～26日に開催予定です。多くの方々の参加をお待ちしています。

4. その他

昨年8月に多田啓也先生（元東北大学小児科教授）、12月に成澤邦明先生（元東北大学病態代謝学教授）の訃報がありました。マススクリーニングへの多大なご貢献に感謝し、ご冥福をお祈りします。



第5回 新生児スクリーニング 全国ネットワーク会議の報告



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

わが国の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っていますが、いくつかの課題が出てきました。例えば ①自治体間の情報交換が難しくなったこと、②NBS専門家の有無によって地域較差が大きくなったこと、③患者数が少ないために自治体単独ではNBSの費用対効果などの評価が困難なことなどがあげられます。

そこで私たちは自治体の枠を超えたNBSに関する情報交換を目的として、「新生児スクリーニ

ング全国ネットワーク会議（全国NW会議）」を2017年度から年1回開催してきました。今年（2022年）2月4日（金）に第5回全国NW会議を開催したので報告させていただきます。

●今年度（第5回）全国NW会議の参加者

会議参加者は表1に示すように、厚労省・公衆衛生協会、各自治体の担当者、中核医師、産科施設、検査機関、および患者家族会の方です。第1～3回の参加者数は約60名でしたが、昨年（第4回）は約130名、今回（第5回）は170名でした。

表1. 第5回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議プログラム

日 時：2021年2月5日（金）13:00～15:50（ZOOM会議）	
共催（企画）：国立成育医療センター研究所マススクリーニング研究室 NPO法人TMS普及協会	
後援（企画協力）：日本マススクリーニング学会、日本公衆衛生協会	
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室長）	
参 加 者：170名（厚労省、自治体行政担当者、自治体中核医師、検査機関、患者家族会、その他）	
会議概要説明とあいさつ	
あいさつ・会議の概要説明 精度管理センターからのあいさつ	山口清次（NPO法人TMS普及協合理事長） 但馬 剛（成育医療研究センター研究室室長）
Ⅰ. マススクリーニングに関連した動き	
マススクリーニング学会の最近の動き 厚労省内での最近の動き 日本公衆衛生協会からの期待	大浦敏博（日本マススクリーニング学会理事長） 市川佳世子（厚労省母子保健課課長補佐） 北川定謙（日本公衆衛生協会名誉会長）
Ⅱ. マススクリーニング関連の研究紹介	
新規対象疾患の国内外の現状と課題	但馬 剛（AMED研究開発代表者・成育医療研究センター研究室室長）
Ⅲ. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題	
長野県のマススクリーニングの現状と課題 岡山県のマススクリーニングの現状と課題	竹内浩一（長野県立こども病院） 古城真秀子（国立岡山医療センター）
Ⅳ. マススクリーニングの最近のトピックス	
SMAスクリーニングの国内外の現状と課題 治療可能時代に新規診断されたSMAの治療経過 患者家族会の活動状況の紹介	齋藤加代子（東京女子医大） 栗野宏之（神戸大小児科） 柏木明子（ひだまりたんぽぽ：有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会）

参加者数の拡大の要因として、以前は原則として各自治体から中核医師各1名+事務関係者の希望者が東京の会場に集まっていますが、ZOOM開催としたことから参加者を医師のみならず事務担当者等（保健師等）、さらに患者家族会の方にもご参加いただけるようになったこと等があげられます。

●全国NW会議のプログラム

会議は約3時間の規模で、企画は成育医療センター研究所マススクリーニング研究室とNPO法人タンデムマススクリーニング普及協会の共催とし、さらに日本マススクリーニング学会と日本公衆衛生協会に後援していただきました。主な議題は以下の通りです。

- 1) NBSに関連した動き：マススクリーニング学会、厚労省母子保健課よりご発言いただき、公衆衛生協会名誉会長の北川定謙先生から「マススクリーニングへの期待」として歴史背景と今後の在り方についてご発言いただきました。
- 2) 研究紹介：AMED研究班で進めている新規対象疾患の国内外の現状と課題が紹介されました。
- 3) 各地区の現状と課題：山が多く広い面積を持つ長野県と、交通の便が比較的良い岡山県でのNBSの現状と課題について紹介していただきました。
- 4) 最近のトピックス：新規治療薬の開発が注目されている脊髄性筋萎縮症（SMA）の国内外での新生児スクリーニングの現状と、実際に新薬で治療した経験が紹介されました。SMAに対する新規治療について、解決すべきいくつかの課題を示されました。

- 5) 患者家族会からの発言：タンデムマススクリーニング対象疾患の患者家族の立場から、現実の生活、家族の思い、NBS関係者への期待などについてお話し下さいました。

●会議後のアンケート

会議後に参加者を対象にアンケート調査しました。質問内容は、会議の意義、会議の規模、内容、開催時期・時間帯、今後も継続すべきか、などです。表2に示すように、中核医師、自治体関係者ともに大部分の方が会議の意義はあると認め、現状の開催形態におおむね賛同していただき安どしています。今後は取り上げるテーマ等について工夫する必要があると思います。

表2. 会議についてアンケート結果

会議についての質問	中核医師 (N=32)	自治体 (N=36)
意義あると思う	32	36
会議は現状規模でよい	25	29
時間帯は現状でよい	30	33
開催時期（2月）はよい	29	30
会議内容はおおむねよい	29	30
今後も続けるべき	31	35

●おわりに

「全国NW会議」は今回で第5回となりました。参加者数も徐々に増え、会議の形態も定着してきたように思われます。NBSで見つかる希少疾患の長期予後の情報を全国ネットワーク化によって明らかにしてゆく必要があります。また情報の自治体間格差をなくし、医療機関、行政、患者家族会などNBSに関わる様々な分野からの意見を出し合う場として、この会議がNBS事業の向上に貢献できることを期待します。

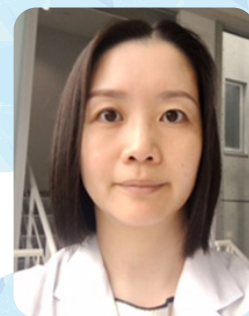


外部精度管理の実施状況



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



国立成育医療研究センター研究所
マスキング研究室研究員

北澤 温子

●2021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4日 35施設へ試験検体を発送

昨年度同様、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RSDが15%を超えたものを基準として、室内精度（日間変動）に問題のあった1施設に改善の必要を指摘しました。

当該施設からは、測定機器のコンプレッサーが故障し保守を行った後で、機器が不安定な状態で測定だったとのご報告がありました。日頃の機器整備や迅速な故障対応の重要性が再認識されました。

今回は、評価とは別に、精度管理の観点から施設間差についても着目し、測定値が全国平均値から $\pm 2SD$ を大幅に超えていた施設に対して状況調査を行いました。

調査の結果としては、機器の汚れ等の整備状況、内部標準が安定同位体標識物質でないMRM分析の設定状況、タンデムマス・スクリーニング

以外の測定にも併用している機器での調整の不十分さ、プレートの材質による汚染、ファクターの運用方法などが要因として挙げられました。

調査にご協力くださいました施設の皆様にはありがとうございました。

プレート等の汚染については、スクリーニング開始時から指摘されており、ブランクを測定して汚染を確認する方法が有効です。

第3回技能試験 (Proficiency Test; PT)

1月17日 35施設へ17検体を発送

全35施設において、適切に判定されており、問題点を認めませんでした。

●2022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。

QCでは、これまでの併行精度（日内変動）と室内精度（日間変動）の相対標準偏差（RSD）に加え、施設間差についても、今回調査を行った点を踏まえて評価を行っていく予定です。

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。



令和3年度のコンサルテーション センター活動を振り返って

島根大学医学部附属病院・検査部
講師 小林 弘典



令和4年度になって、私たちの生活は相変わらず新型コロナウイルス感染症の影響を大きく受けながらも、その中でも少しずつ社会生活や経済活動を戻していこうという気運を感じるようにもなりました。学会なども現地でも開催される見込みと聞いています。一方で、コロナ禍により半ば強制的に変化したものの、今後も利用されるであろう変化もあります。例えばキャッシュレス決済やWEB会議・セミナーでしょうか。私たち医療関係者の間でもWEBでの会議やセミナーが本当に増えました。双方向性や議論の盛り上がりなどについては、やはり同じ場所に集まる事の利点が多いのも事実ですが、時間やコストを節約しながら情報を共有したり、学習できるのは大きな利点です。

ここで令和3年度のコンサルテーションセンターの活動を振り返ってみたいと思います。メールでの問い合わせは17件と昨年度から減少しています。その代わりにHP上の「よくある質問」や「コンサル医師・技師団からのアドバイス事例」などの閲覧は減少するどころかむしろ増加傾向

で、あわせて1,578回の閲覧がありました。これは一昨年から質問受け付けが、電話からメール受付の形式に変更になったこと、それに伴い、これまでいただいた質問のアーカイブ化や検索性の向上などを地道に進めていることが要因になっていると考えています。今後もHP内のコンテンツを充実させながら、新生児マスクリーニングに関わる皆さまのために役立つコンテンツを模索していきたいと思います。

昨年度は今後のチャレンジとして、「可能であればWEBページを通じた市民の皆さま向けの情報提供を行いたい」と述べさせていただきました。この点について、残念ながら構想は出来つつあるものの、形にすることが出来ずにいます。今年は、日本マスクリーニング学会、コンサル医師団・技師団の先生方のお力を借りつつ、何とか形にすることが出来たらと思っています。コンサルテーションセンターをより良いサービスに進化させ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けますと幸いです。



沖縄県における 中枢性甲状腺機能低下症、 スクリーニングへの取り組み



琉球大学大学院医学研究科
育成医学(小児科)講座

兼次 拓也



琉球大学大学院医学研究科
育成医学(小児科)講座

知念 安紹

先天性甲状腺機能低下症(CH)に対する新生児マスキング(NBS)は、濾紙血によるTSH測定が一般的であり、先天性中枢性甲状腺機能低下症(CCH)が見逃されている可能性があります。海外では、オランダやニュージーランド等でT4測定がなされ、CCHの頻度は1/15,000～1/30,000と報告されています。日本では札幌市や山形県、神奈川県、埼玉県、岡山県、香川県、山口県等でTSH/ft4同時測定が行われ、2017年のCCH全国調査では、原発性CHの8%に相当するCCH症例が判明しています。このような現状を踏まえ、沖縄県では沖縄県新生児マスキング連絡協議会の審議および賛同をへてパイロットスタディの費用は中部地区医師会が負担し、沖縄県保健医療部地域保健課の山川宗貞先生、沖縄県保健医療部保健衛生統括監の糸数公先生のご尽力もあり、沖縄県の公費で行う方針となりました。2019年10月よりTSH/ft4同時測定を開始しました。ft4 <0.9ng/ml、またはft4 ≥4.0ng/mlを精査、ft4 <0.5ng/ml、またはft4 ≥5.0ng/mlを至急対応のカットオフ値を設定し、県内各医療圏の主要医療機関(県立北部病院、県立中部病院、沖縄県立南部医療センター・こども医療セン

ター、県立宮古病院、県立八重山病院、琉球大学病院、那覇市立病院、中頭病院)にて精査とフォローする体制としました。本測定開始3ヶ月前に行われたパイロットスタディでは、上記カットオフ値を用いたft4陽性者数は12人(0.48%)、全例二次医療機関による精査にて正常甲状腺機能でした。本測定開始後の結果に関して、現在集中中ですが、2021年4月～2022年3月までのft4陽性例は120名(0.85%)、CCH症例の発生報告はありません(詳細確認中)。沖縄県の人口総数は144万人(2020年)、出生数は年間14,000人前後で、他府県の報告を踏まえると、同等の陽性率であると考えています。

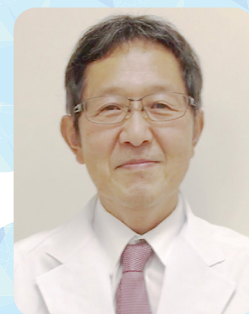
本県の特徴としては、全国と比較し低出生体重児の割合が高く(令和元年度 沖縄県11.2%、全国9.4%)、現時点での問題点としては、ft4陽性例において低出生体重児の割合が多い事、また、本事業に関する転帰のフィードバックが十分にできていない事が挙げられます。

今後も引き続き同事業を関係機関と協働し、同事業を継続し、適切な情報共有ができるよう努めてまいります。また、定期的に情報発信を行う予定としています。



新型コロナ流行による 新生児スクリーニングへの影響

自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科
教授 田島 敏広



2020年のWHOによるSARS-CoV-2（新型コロナ）のパンデミック宣言以降、日本でも流行が続いています。このような状況下の、日本の新生児スクリーニングについて、諸外国の状況も交えて報告します。

日本マスキング学会では大浦理事長の指示のもと、2020年4月に「新型コロナウイルス感染妊婦あるいは感染疑いの妊婦から出生した児の新生児マスキングろ紙血の取り扱いの暫定指針」を公表しています。その後PCR検査による感染診断が数日で可能になったため、2021年3月に「新型コロナウイルス感染妊婦から出生した児の新生児マスキングろ紙血の取り扱いの暫定指針」と変更しています。この指針に沿って検査が行われ、問題が生じることなく、新生児スクリーニングが継続されています。

諸外国の報告をみますと、流行状況によって新生児スクリーニングの受けた影響の程度は異なっているようです(1, 2)。New Yorkからの報告では、① 検査施設の人手不足（感染、濃厚接触者、SARS-CoV-2への対応などによる）、② 検査試薬、備品の不足、③ 検体輸送の困難、④ 再検査対象のお子様、保護者様が受診できない、⑤ 早期退

院による検査日齢の短縮によるカットオフ値への影響、などが挙げられています(2)。

自然災害時などの新生児スクリーニングの対応についてはすでに策定されていますが、感染症のパンデミックは予想外のことであり、今回の経験に基づいた対策が必要と思われます。

日本でも、新型コロナの流行状況によって、検査備品の入荷の遅れなどがあった施設もあります。現在も、採血・検査施設の人手不足、検査試薬・備品の納入遅れ、輸送の遅延などの可能性がなくなったわけではありません。感染対策を十分に行いながら、関係各位と連携しながら、新生児スクリーニングを滞りなく行えるよう学会としても努力をして参りますので、皆様のご支援よろしくお願い申し上げます。

（貴重なご助言をいただいた北海道薬剤師会公衆衛生センター 花井潤師先生、東京都予防医学協会 石毛信之先生に感謝申し上げます。）

参考文献

1. Koracinら：BMJ Glob Health. 2022
2. Simonら：Int J Neonatal Screen. 2022



オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC) 欠損症のスクリーニングについて

島根大学医学部附属病院・検査部
講師 小林 弘典



2014年のタンデムマス・スクリーニング (TMS) の全国実施以降も、わが国における新生児マススクリーニング (NBS) は絶えず変化しています。TMSの対象疾患にCPT2欠損症が追加されたことはもちろんですが、その他にも様々な疾患が新しいNBS対象疾患の候補として検討が進められています。その中には重症複合免疫不全症 (SCID) やムコ多糖症をはじめとしたライソゾーム病など、検査法自体もこれまでとは別になるものもありますが、既存のTMSの検査法に追加する形のものもあります。OTC欠損症や副腎白質ジストロフィー、ホモシスチン尿症Ⅱ型、Ⅲ型などがそれに当たります。

OTC欠損症のスクリーニングについては、現在、島根県と長野県で検査を実施しています。本稿ではOTC欠損症という病気の解説とこれまでの研究を通じて分かってきたことをご紹介しますと思います。

●OTC欠損症について

OTC欠損症は尿素サイクル異常症という疾患グループに含まれる疾患で、TMS対象疾患であるシトルリン血症1型やアルギノコハク酸尿症もこの疾患グループに含まれます。本疾患の患者さんは、他の尿素サイクル異常症と同じく、生まれつき身体にとって有害なアンモニアを上手に代謝することが出来ません。その結果、時には命に関わるような重篤な状態になることも少なくありません。日本における尿素サイクル異常症の頻度は5万出生に1人とされており、このうち約2/3が

OTC欠損症です。Kidoらの報告によると、近年のフェニル酪酸ナトリウム (ブフェニール) やシトルリンなどの新しい治療法や透析技術の向上、肝移植などによって20年ほど前とくらべて長期予後も大きく改善してきました。一方で、経過の中でアンモニア値が非常に高くなってしまった場合は、神経学的予後が悪化することも明らかになってきました (2021年、Kidoら)。この事はNBSで発症前に発見してしっかりとした治療を提供する事が出来れば、生命予後のみならず、神経学的な予後も大きく改善できる可能性を示しています。

●OTC欠損症のスクリーニング

TMS検査時にオロト酸、シトルリンおよびそれらの比などを用いてスクリーニングを行います。追加のコストはほぼゼロです。パイロット研究を行っている島根県、長野県では研究期間中に患者さんの発見はありませんが、遅発型OTC欠損症でも新生児期すでにシトルリン低値である場合がある事が報告されています (2020、Leeら)。私たちの検討では残念ながら現状で全ての患者さんを新生児期に発見する事は難しそうですが、のちに著しい高アンモニア血症をきたす可能性のある患者さんを1人でも多く障がいのリスクから救うことができたらと思っています。今後はNBSでどのような患者さんを発見することができるか、を明らかにして、OTC欠損症がNBS対象疾患として採用されるような根拠を明らかにしたいと考えています。



私の栄養指導 (PKUに携わった20年を振り返って)

大阪公立大学医学部附属病院 栄養部
管理栄養士 服部 俊一

今から約20年前のことです。私が若い時に、先天性代謝異常症の個人栄養指導を初めて行いました。栄養指導したのはフェニルケトン尿症の幼稚園児、小学生の方でした。当時の栄養指導は、私が食事記録の栄養価計算をしながら進めていく中で、お母さんから「フェニルアラニン高いですか、何をどれくらい減らしたらいいですか」と聞かれていました。それに答えると、「うちの子は、それ嫌いですね。食べないです。」「それでは、これはいかがでしょうか。」「それもダメです。」そんなやり取りが続き、栄養指導の時間が過ぎるばかりです。指導時間は、1回70分～90分ぐらいかかっていました。栄養指導を何回か進めていく中で、「この子が大きくなった時に小学校のキャンプや修学旅行の時はどうしたらいいですか。」という共通の質問がありました。また、「給食の摂り方がよく分かりません。献立表の見方も今一つ分かりません。」という質問も多くありました。イベントや給食を別々のものと考えて、その時々に応じた食事療法の指導でした。イベントの食事療法は、その時だけでなく社会人になっても付き合いなどで役に立ちます。私は心配になり、今後の食事療法ができるように基礎固めが必

要と考えました。そこで調理担当者の方にコツを掴んでもらうために、当時、私の判断材料としていた「社会福祉法人 恩賜財団母子愛育会 食事療法ガイドブック アミノ酸代謝異常症のために」の取り扱い方をお伝えすることにしました。ガイドブックには多くの食材のフェニルアラニンなどの数値が掲載されていました。フェニルアラニン量が少ない食品群でも、ある食品では摂取量が多くなるとフェニルアラニン量が一定以上多くなり、採血結果のフェニルアラニン値が高くなり、時として原因が分からない状態に陥ります。しかし、ガイドブックを利用するといつでも確認することができ、対応が取りやすくなります。これらの経験より私の栄養指導は、食品の取り扱いが少ない離乳初期に、ご家族にガイドブックをしっかりと使用して、栄養価計算に慣れていただくよう心掛けて栄養指導をしています。この時、栄養価計算は、ほとんどの方が初体験であり、慣れていないので大変ですが、慣れると今後の食事療法への取り組みがやりやすだけでなく、自己判断もつきやすくなります。私とご縁のあった方々には、以上のような方法で応援させていただいています。



治療可能となった難病 脊髄性筋萎縮症について

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野
こども急性疾患学部門
栗野 宏之



●脊髄性筋萎縮症について

脊髄性筋萎縮症（以下SMA）は脊髄前角にある運動ニューロンが障害される遺伝性の病気です。患者さんによって重症度は様々ですが、重症型では6か月以内に筋緊張低下や筋力低下などの症状が現れ、自力で座ることができず、生命にかかわる呼吸障害のため放置すると大部分が2才までに死亡します。

●SMAの治療について

SMAは、従来、不治の難病と考えられてきましたが、最近3種類もの新規治療薬が薬事承認を受け、治療可能な疾患となりました。従来は座ったり歩いたりすることが難しいと考えられていた患者さんが、治療を受けることにより、運動機能の改善がみられ、自力で座ったり歩いたりする能力を獲得する方が出てくるようになりました。また呼吸管理を必要としない患者さんも増え、生命予後の改善を認めるようになりました。

●治療の課題について

新規治療薬はSMAの予後を改善しますが、一方、どの患者さんでも同じ治療効果が得られるわけではないこともわかってきました。治療効果を最大限にするためにはできる限り早期に治療を開

始することが重要と考えられています。早期治療を行うには早期診断が必要ですが、症状が進んでからようやく診断される例があり、早期治療は容易ではないと感じています。症状が出る前に診断することが理想で、その意味で新生児マススクリーニングに期待が高まっています。

●SMAの新生児スクリーニングについて

SMAを、発症前に早期診断するためのツールとして、新生児スクリーニングが注目されるようになりました。すでに台湾や米国などで、スクリーニングが開始されています。わが国では、SMAはまだ新生児スクリーニングの対象疾患ではありません。

そこで私たちはSMAのスクリーニングの社会実装を目的として、兵庫県下の16施設が参加する新生児スクリーニング研究を開始したところです。県内の小児科、産婦人科の先生の協力のもと、新生児の家族から同意を得て、SMA（と、その他6疾患）に対する任意の有料の検査を提供しています。今後は、より多くの新生児が検査を受けられるように参加施設数を増やし、SMA患者さんが早期診断される機会を拡大したいと考えています。



岡山県の現状と課題

岡山医療センター小児科
古城 真秀子



●岡山県の現状

岡山県は人口約188万人（全国20位）、面積17位、人口密度24位、出生数1.4万人／年で県の南側に人口も精密検査医療機関も集中しています。しかし高速道路が横断2つ、縦断1つ走っていることもあり、交通の便はよく県北から県南へ通院することも可能です。また県北は文化圏が鳥取寄りでもありコロナ禍前は鳥取大学附属病院へ紹介されている症例もありますし、広島県東部や瀬戸内海の島々（香川県）から岡山への通院は今でも続いています。

岡山県では1977年4月に新生児マススクリーニングを開始、2001年には公費助成で聴覚検査を開始しています。タンデムマス法は福士先生にも来岡・助言していただき、2012年4月に導入、2018年からはシトリン欠損症、βケトチオラーゼ欠損症、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2型を追加しています。2020年4月より先天性中枢性甲状腺機能低下症を追加し、TSH単独測定では見逃されてしまう1名の患者さんが発見されました（fT4基準は0.9ng/dl未満）。

また高TSH血症にPHP1aを合併する症例、3βヒドロキシステロイド脱水素酵素酵素欠損症、メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症、3-メチルグルタコン酸血症など対象外疾患の発見

や貴重な症例の診断・治療を経験させていただいています。

●拡大スクリーニング導入の準備

連絡会議は年1回開催していましたが、2021年2月はコロナ禍のためメールでの情報共有、2022年は2月18日にZOOMで開催しました。議題は①実績報告 ②検査状況 ③拡大スクリーニングについて ④検査依頼票兼同意書の改正について ⑤郵便法改正による対応について ⑥症例報告について、情報の共有を行いました。岡山県は精密検査機関が集約化していませんが、症例報告で発見例や対象外疾患の情報共有を行っており、診断のプロセス・治療の標準化に努めています。③の拡大スクリーニング導入の準備として対象疾患にはLSD、SCID、SMAを検討しており、MPS VI型症例の酵素補充療法を長期に行っていますのでLSD対象疾患にMPS VI型も含めるよう準備しています。SCIDやSMAの導入準備として小児神経科・血液腫瘍科の専門医の会議への参加を岡山大学・川崎医科大学小児科へ依頼しています。⑤の対応としましてマススクリーニング学会からの文書に先立ち令和3年9月17日付けで採血機関（産科医療機関）に対し検体の送付方法について事務連絡を行い、混乱を避けることができました。



長野県における 新生児スクリーニングの現状と課題

長野県立こども病院 総合小児科
竹内 浩一



●長野県の地理的特徴と人口

長野県は全国で4番目に大きい面積を持ちますが、その可住地面積は1/4程度に過ぎません。これらは山々の間の盆地に分布し、そこに小児医療を担う地域の基幹病院が点在しています。人口は2021年12月現在、約200万人ですが、他の地域の例に漏れず出生数とともに減少傾向にあります。

●新生児スクリーニングの実施体制

新生児マススクリーニングに関しては、2013年10月のタンデムマススクリーニング開始時から地理的にも県の中心付近に位置する長野県立こども病院（以下、こども病院）において県内で出生した全ての新生児の検査を行い、院内の担当医が検査担当者とも連携して判定をしています。頻度の高い先天性甲状腺機能低下症は地域の中核病院で、それ以外の先天代謝異常症等の希少疾患は全例、こども病院で精密検査を行い確定診断をつけその後の治療・フォローも行っています。

旧体制では確定診断後の治療状況等の把握に課題があったことから、新体制ではこども病院を検査機関のみならず中核医療機関として位置づけ、採血医療機関や行政、保健所との円滑な連携が図れるようにしました。また外部の代謝疾患専門医を交えたマススクリーニング協議会を毎年開催し、評価・改善を行っています。

●新生児スクリーニングの現況

2013年10月から2021年3月まで行った新生児マススクリーニング検査の結果では、検査対象新生児数は12万人弱で疾患発見数は131件（0.11%）でした。またタンデムマス法の対象項目では、再採血率0.18%、精密検査率0.03%、対象疾患発見

数は12件（0.01%）でした。

●新生児スクリーニングの課題

災害時の対応として、データバックアップ体制が未整備である点と被災時の検査依頼可能な自治体の選定・依頼・契約が全くの手付かずである点が挙げられます。後者に関しては本会議などの全国規模組織を通じた検討ができるとありがたいと考えています。

拡大スクリーニングに関しては現在当県でも重症免疫不全症と脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査を行うべく県や産科施設との協議を開始したところです。今後できるだけ早い時期にオプションスクリーニングとして開始していきたい所存です。

また17OHPの高い再採血率も挙げられますが、2022年4月からLC-MS/MS法による二次検査を導入予定です。

最後に先天代謝異常症等の希少疾患への対応経験の少なさが挙げられます。上述のように検査担当者と中核医師が密に連絡を取り迅速な診断・治療につなげることができる反面、そこに関わる担当者は非常に限られているためその経験値が低いと大きな間違いにつながる危うさを秘めています。先天代謝異常症は年2例程度の発見頻度で、今後は更なる減少が予想され経験値を容易に増やすことは難しいと考えられます。担当者は学会・研修会等で研鑽を積むとともに、この会議に参加されています専門の先生方にご指導・ご協力をいただき診療を行っていくことがとても重要と考えております。



患者家族からみた 新生児マススクリーニング

有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 ひだまりたんぽぽ
柏木 明子



新生児マススクリーニング（以下NBS）のご研究、そしてこの事業に携わるすべての方々に、心より感謝申し上げます。

●患者会発足の経緯

ひだまりたんぽぽは、大切な我が子を失った家族の想いを受けて2005年に発足した患者会です。当時私たちの病気は医師の間でも殆ど知られておらず、多くの子どもたちがなかなか診断に至らないまま重い障害を負い、幼くして天国に旅立っていきました。そのような時、私たちの病気を早期発見できるタンデムマススクリーニングの研究が国内で行われていることを、ニュースで知ったのです。この検査がもっと早くにあったならと、大変複雑な気持ちになったことを覚えています。意を決して研究班長の山口清次先生に会いに行きました。先生は全国から集まった遺族ひとりひとりの声に長い時間耳を傾けてくださり、患者家族のための勉強会開催を実現してくださいました。また学会シンポジウムで家族が思いを述べる機会を何度も作ってくださいました。そうした中で、多くの専門家、検査、看護、製薬、特殊ミルク製造、福祉、医療機器等に携わる方々が、少しずつ私たちの理解者となっていったくださったのです。

当時、タンデムマススクリーニングは一部の病院や自治体で試験的に行われていましたがついに2014年、関係者皆さまのご尽力によって日本で生まれる全ての赤ちゃんがこの検査を公費で受けられるようになりました。実はこの間、生まれる地域によって命の不平等が起こり得ることが不安でなりません。現在新たな疾患のスクリー

ニングが一部の地域で開始されているそうですが、1日も早く日本のどこで産まれても平等に検査を受けられる日が来ますように願っております。病気は誰のもとにやってくるかわからない、誰にとっても他人事ではないからです。

●患者からみたNBSの3つの事実

私からみたNBSには、大きな3つの事実があると思っています。

一つ目は何と言っても、発見された多くの子どもたちが健やかに成長しているということです。外見からは病気があるようには全く見えません。

二つ目は、健やかな成長の陰には本人と家族の必死の努力があるということです。病気の発見は、家族にとって闘いのスタートと言えます。おそらく見つけてよかったという感謝の気持ちは何年も経った後にようやく噛み締めることができるのではないのでしょうか。それくらい発見された家族は必死の生活、強烈な不安と向き合うことになります。予防方法は病気によって様々ですが、たとえば脂肪酸代謝異常症であれば3時間おきのエネルギー補給であったり、有機酸代謝異常症であれば、決められた量の栄養素やカロリーを毎日きちんとこまめに摂ることであったり、微熱でも念の為救急受診が必要であるなど、家族は常に緊張感をもって生活しています。子供の息が止まっていないか不安で、何度も起こしてしまうという母親もあります。

私の息子にはメチルマロン酸血症があります。乳児期は嫌がる息子に特殊ミルクや大量の薬を飲ませることに必死でした。飲みきれない分は鼻か

ら胃に通した管で注入します。これを3時間おきに繰り返していました。せっかく注入しても、噴水のように吐き出してしまうこともしばしばありました。離乳食がはじまってからは、栄養成分表・秤・電卓・ノートに一日中向き合っていたように思います。まさに闘い、途方にくれる日々でした。NBSで発見されたご家族もそれぞれに、いつ発症するかわからない恐怖の日々を過ごしていることと思います。

そして三つ目です。これは残念なことに、NBSで陰性だったお子さんに実は病気があったことが、いくつかの症状が現れてから判明した事例があるということです。NBSで異常なしだったお子さんであっても、成長の過程で何らかの症状が現れたときには、どうかこれらの病気である可能性を早い段階でもう一度疑っていただきたいと切に願っています。

●社会生活における苦勞

NBSで発見されることは、大変な幸運です。しかしまだ解明されていないことも多い難病であり、実は社会生活を送る上で様々な困難が待ち受けています。例えば、幼稚園や保育園の入園を断られることは珍しくありません。小学校に入学する時に配慮が必要な事柄を伝えますが、その際障害がなくとも個別支援級をすすめられることがあります。VLCAD欠損症など指定難病に認定されていない疾病では、20歳を迎えた途端に定期通院・検査・薬の自己負担額が跳ね上がります。未発症であっても病名があるだけで任意保険加入には相当な制限がかかります。

このような、社会生活における理不尽の数々を経験していく中で、家族は深く傷つき「病気のことはもう誰にも言うまい」と決意される方もあります。しかし病気があることを周囲に言わずに社会生活を送るということは大きな危険を伴う可能性もあります。有機酸・脂肪酸代謝異常症では、疲れやすさを感じる患者さんが少なくありません。仕事で無理をして緊急入院したかたもありま

す。例えばあるひとの場合は仕事量を同僚の8～6割程度にまで抑えてそれを継続しなければ、たちまち強い倦怠感や筋肉の強い痛みがでて動けなくなってしまうそうです。発作を予防するための対策として、重い荷物を持たないようにし、折り畳み椅子を携帯し、階段は使わないなど工夫しているかたもありますが、それを怠けているとみなされ、退職に追い込まれたかたもあるといえます。

外見的に全く健康そうで障害者手帳を持たない難病患者に対する支援制度や社会の理解は、難病法が制定された現在も残念ながらまだまだ不十分なのです。

●当事者の気持ち

先日患者家族のオンライン茶話会で、NBSで発見された未症状のお子さんのお母さんたちが、年長の当事者の方に質問をする姿がありました。回答してくれたのは21歳大学生でVLCAD欠損症のある方です。

Q. 病気があって嫌な思いをしましたか？

A. 運動や社会経験でみんなと同じことをしたかったのに出来なかったことがありました。また学校などで自分だけ優遇されたとき、人の目を気にしないといけないなら優遇しないで欲しいと思ったことがあります。

Q. 食べられないものがあることはいつ頃から嫌だと思いましたか？

A. 嫌だと思ったことはありません。私はいわゆる油ものに制限がありますが、食べたことのないものをわざわざ食べたいとは思わなかったし、油ものを食べられることが羨ましいなどとも思わなかった。むしろ食べられるものの中で好物があったので十分満足していました。

Q. 病気で学んだことは？

A. 入院をする中で色々な患者さんを見てきて、自分よりも大変な人がたくさんいるということを知りました。自分は病気を持ってい

るけど、恵まれているんだなとも思うようになりました。

Q. 病気の筋肉痛（横紋筋融解症）と普通の筋肉痛の違いはわかりますか？いつからわかるようになりしましたか？

A. 小学校3～5年生頃に初めて運動による筋肉痛を経験し、そこからわかるようになりました。個人的にはこれらは全然違うと思うので、病気を持っているお子さんはみんな分かるのではないかと思います。病気の筋肉痛は、コロナワクチンの肩が挙がらなくなるやつに近い感覚です。

Q. この病気のお子さんのいるご家族に伝えたいことはありますか？

A. 病気や障害を持っている人は、病気や障害を持っていることが普通の状態なので、普通

の時に回りが過度に気を遣うことが、ストレスとまでは言わないが嫌ではあると思います。この病気の小さいお子さんをお持ちの親御さんは、お子さんなるべく自由にさせてあげて、見守ってほしいなと思います。

●おわりに

私たちは患者会として、このような実情を、もっと世に伝え、社会の理解を得ていかなければならないと思っています。しかし病気があるというのは辛いことばかりではありません。私は病気のある息子が我が家にやってきてくれたことをとても幸せに思っています。彼は本当に大切なことは何かということを日々気付かせてくれる、かけがえのない存在です。最後までお読みいただきありがとうございました。



一人ひとりに感謝を

VLCAD欠損症の家族より
西村 麻由

新生児マススクリーニング検査をきっかけに次男のVLCAD欠損症の体質を知りました。もうすぐ三歳の誕生日です。一見して、診断名のある子には見えません。そして、現状、幸運にも入院や緊急の措置が必要な事態も起きていません。

検査を受けていなければ、ある日突然に原因不明の苦痛の中にある息子の姿に、初めて病と向き合うことになったでしょう。検査を受けられる環境をつくり、守ってきて下さった国や自治体、医療関係者の皆様、そして、声を上げてきっかけを作ってきたご家族や患者会、その他関わる全ての皆様に心より感謝申し上げます。今の穏やかな日々があるのは、当たり前には享受できるものでは

なく、皆様一人ひとりのおかげです。この事実はしかし、検査で陽性にならないければ、知ることはなかったと思います。

次男の身体に何か起きた時の対応や、生活上の配慮がわかる今、むやみに心配せず、やるべき時にやるべき事をやるのみ、という心構えに落ち着きました。

しかし、検査で「要精密検査」となってからの約一年間は、本当に心身が弱りました。検査結果が出るまでは、何かの間違ひであるようお願い、病名が確定してからは、病名に関わる文献を次々に読み、「完治」や「寛解」はないという事実に苦しましました。そして、我が子に起こりうる最悪の事態ばかりを想像しました。今思えば、それはただ自分で産後の自分自身を打ちのめす行為でした。今もし、その時の自分の横に立てるなら、止まらぬ検索の手にあるスマホを叩き割ると思います。

検査に始まる嵐のような日々は、しかし、新しい出会いももたらしてくれました。通院先となった医療機関のドクターや看護師、栄養士の皆様。理解の遅い親ですみません。頓珍漢な質問をしても、説明や提案を絶やさず、気兼ねなく相談させてくれました。縋るような思いで参加した患者会では、病気に向き合う経験でも親としても先輩である家族の皆様の姿に勇気をもらいました。決して簡単には語れない経験をされた、診断名のある子どもたちが生きているその姿に息子の未来を見て、前向きな気持ちになれました。

タンデムマス通信では、実務に携わる皆様やご家族のレポートに、普段見えないけれどそこにあ



生後10ヶ月

る人間の輪を確かに感じています。直接ではなくても、私や家族が受けたご恩をこの世の中で返していきたいと思います。

もちろん、息子は2歳、人生も患者としての生活もこれからです。割と大きな不安はあります。

でも、たくさんの方に強くしていただきました。頑張ります。皆様もどうか、毎日色んなことがあります、お元気でお過ごしください。そして、これからも頼りにしています。



2歳の夏 琵琶湖 お兄ちゃんと



第49回日本マススクリーニング学会 学術集会 (2022、大阪) に向けて

大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学
濱崎 考史



第49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大阪公立大学小児科の濱崎考史です。今年4月より、大阪市立大学が、大阪府立大学と合併し、新大学として名称が変更となっております。本学術集会の日程は、2022年8月26日(金)、27日(土)に開催予定です。場所は、前回、大阪で開催した第40回(会長 新宅治夫先生)と同じ会場の大阪市中央公会堂で行います。水の都大阪を象徴する堂島川と土佐堀川に挟まれた中洲である中之島にあるため、中之島公会堂とも呼ばれています。公会堂は大正7年にオープンし、外観は赤煉瓦が印象的で、内装も意匠を凝らした、ネオ・ルネッサンス洋式の建築物です。平成14年には国の重要文化財に指定されています。

日本マススクリーニング学会は、産婦人科医、小児科医、基礎医学研究者、検査技術者等、幅広い分野からの熱心な研究者・技術者によって構成されており、会員数は600名を超え、医療だけでなく社会の中でも大きな意味を持つ学術団体に発展してきました。そして、新規技術・治療法の発展により対象疾患は拡大を続けており、学会の果たす役割の重要性が益々高まっております。

本学術集会では、新生児スクリーニングの関係者が一堂に会し、最新の情報を交換し、連携を深めることを目的に開催されます。第49回大会は、「子どもたちの健やかな成長のために我々ができること」を基調テーマとし、教育講演として、国立成育医療研究センターこころの診療部、日本小児保健協会会長の小枝達也先生より「子どもの未来のための小児保健の役割(仮)」をお聞きし、新生児スクリーニングの小児保健における位置付けについて考えてみたいと思います。特別講演としては、大阪公立大学大学院医学研究科ゲノム免疫学教授の植松智先生をお招きして、「腸内細菌を標的とした新規治療法の開発(仮)」について、ゲノム解析の最新技術を駆使して得られた知見を含めて講演していただく予定です。

シンポジウム、一般講演において、参加される方々が活発に討論をできるよう、会場の準備を現在すすめております。また、学術集会終了後には、同会場にて、市民公開講座を開催し、新生児マススクリーニングについての理解を市民の方々とともに深めていきたいと考えておりますので、皆様のご参加を心よりお待ちしております。



坂元正一先生の思い出

東京女子医大名誉教授
北里大学客員教授
仁志田 博司



坂元正一先生は、日本マスキング学会の第2代理事長を務められ（1991～1998年）、マスキング事業の社会認知、普及に貢献されました。また日本産婦人科医会（前日本母性保護委員会）の会長であった坂元先生は、わが国で最初に産科と小児科の壁を取り払うことに努力され、東京女子医大母子総合医療センターを創られました。そして私はこのセンターの新生児部門長（のちにセンター長）に指名され、先生の薫陶を受けた者です。

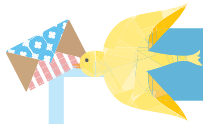
坂元先生はもともと海軍兵学校を首席で卒業されたそうです。特攻隊の教官をされながら自ら特攻を志願した時「君は海軍の最終兵器である」といわれたほどの逸材だったと思われます。戦後になって東大医学部を卒業され産婦人科教授となり、60歳で定年退職後に産婦人科の枠を超えた周産期医療の展開を構想し、それを受けてくれた東京女子医大でその夢の実現に奔走されました。その時北里大学の一講師であった私は、米國小児科学会の新生児・周産期専門医を持っていたところから一匹釣りのようにそのセンターの新生児部門長に招聘され、坂元先生と仕事をするようになりました。

坂元先生は私に「一番良いと思うように創りなさい」と言われたので、まだ出来て10年そこそこの女子医大の新生児室の壁の取れるものは全部取り払って新しいNICUに改造しました。さらに坂元先生は新生児のフォロアップチームの必要性を重要視されており、そのスタートから母子センターを、産科・新生児・母子保健の三部門に分け

各々に教授を置かれました。女子医大母子センター開設早々に、超未熟児の成績が我が国のみならず諸外国に比べてもトップとなったのはそのような背景があったと思われます。

坂元先生は医学・医療面だけでなく人間としても魅力的な方でした。そのことを示すエピソードがあります。私は、坂元先生がどんな人物か知りたいと思い東大の最終講義を聴きに行った時、その最後に彼は達筆で「感動なき民族は滅びる」と白板に書き涙を落としたのです。その意味を何度か尋ねましたが、先生は微笑むだけでした。我国のリーダーとなる東大生に、国を思い守るためには単なる頭脳や技術を超えた感動する感性を持った心の大切さを教えたのではないかと自分なりに思っています。

また坂元先生のボスとしての懐の大きさのエピソードがあります。某大学に新生児を専門とする小児科の教授を推薦する内輪の会議がある料亭で行われた折に、私がそのセッティングをした関係で請求書が私に来たので、秘書を介して先生に渡してもらったところ、先生から「助教授が教授に請求書を回してはいけない」と諭されました。そしてその1週間後に坂元先生から、「上に立つと自由に使えるお金が必要だから」と過大な現金を渡されたことがありました。マスキング普及活動においても、学会主催のマスキング20周年記念式典には皇族をお招きされるなど、スケールの大きな考えで何事にも心を砕いて仕事をされる先生でした。



編集後記

タンデムマス通信第16号ができました。巻頭言にご寄稿いただいた清野佳紀先生（岡山大学名誉教授）は、早期から女性医師の働く環境整備、男女共同参画社会の重要性を提唱されてきました。また厚労省科学研究の評価委員を務められ、私が研究代表をしていた「タンデムマス研究班」のヒアリングでも毎年厳しいご指導をいただいた先生です。

公衆衛生協会名誉会長の北川定謙先生は、旧厚生省の母子衛生課長として我が国のマススクリーニング（NBS）に初めてゴーサインを出された立場から、これからのNBSへの期待を寄稿して下さいました。

最近の活動報告として、今年2月に開催した「第5回NBS全国ネットワーク会議」の報告をさせていただきました。そして最近の話題として、“中枢性”甲状腺機能低下症スクリーニングへの取り組みの紹介、新型コロナ感染下のNBSについて注意点を解説していただきました。栄養・治療の話題として、PKU栄養指導の長年の経験（服部先生）と、またSMAに対する新規薬剤の現場での使用経験を報告していただきました（栗野先生）。

患者家族コーナーにご寄稿いただいた柏木様は長く患者会をまとめナマの声を我々や社会に届けて下さってきた功労者です。これからも患者家族の気持ちを率直にお伝えいただくようお願いする次第です。VLCAD欠損症と診断された患者家族の立場から（西村様）、最初に連絡を受けた時の気持ち、その後の気持ちの変化などを率直にお伝えいただきました。NBSで病名を告げられた時、家族の一番知りたいことは「この子は将来どうなるのか」ということではないかと思います。この意味でも患者の長期フォローアップ体制の重要性を感じます。

自由エッセイコーナーでは、仁志田博司先生（東京女子医大名誉教授）からマススクリーニング学会第2代理事長であった坂元正一教授（元東大産婦人科教授）の思い出を投稿していただきました。今年8月には大阪でマススクリーニング学会が開催されます。できるだけ多くの皆様と大阪で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.16



発行日 2022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

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49回 日本マススクリーニング学会 学術集会

The 49th Japanese Society for Neonatal Screening



子どもたちの
健やかな成長のために
我々ができること

2022年8月26日(金)・27日(土)

会場

大阪中央公会堂

※現地とオンラインを組み合わせたハイブリッド型開催

〒530-0005 大阪市北区中之島1丁目1番27号
<https://osaka-chuokokaido.jp/map/>

会長

濱崎 考史

大阪公立大学大学院医学研究科
発達小児医学 教授



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>