



TMSコンサルテーションセンター
✉ 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.
18

2023.11



一般社団法人日本マススクリーニング学会
<http://tandem-ms.or.jp>

特殊ミルク供給事業の サステナビリティについて

学校法人慈恵大学理事
(福)恩賜財団母子愛育会総合母子保健センター顧問
代謝異常児等特殊ミルク供給事業安全開発委員会委員長
井田 博幸



我が国の新生児マススクリーニング（以下、NBSと略す）は1977年にスタートしました。NBSで発見された患者さんを治療するための特殊ミルクを安定的に供給することを主な目的として1980年に代謝異常児等特殊ミルク供給事業（以下、特殊ミルク供給事業と略す）が発足して現在に至っています。

当初は特殊ミルクの使用対象は先天性代謝異常症（以下、IEMと略す）だけでしたが、現在では腎疾患、神経疾患、消化器疾患、内分泌疾患なども使用対象になっています。特殊ミルクは登録品と登録外品に分類されており前者は主としてIEMの患者さんに、後者はIEM以外の患者さんに使用されており、2022年度実績で1,775名の患者さん（うち20歳未満1,497名、20歳以上278名）に供給されています。特殊ミルクの供給量は適応疾患の拡大、診断された患者さんの蓄積、タンデムマススクリーニングの導入によるIEM患者さんの増加などにより2022年度は約3万3千トン（うち、登録品2万3千トン、登録外品1万トン）にまで増加しています。特殊ミルクは無償で患者さんに提供されていますが国庫補助金は全支出額の半分程度です。すなわち20歳未満の登録品に対する支出の多くは国庫補助で賄われていますが、登録

外品や20歳以上の患者さんに使用する特殊ミルクに対する支出は全額乳業メーカーが負担しており、2022年度実績では国庫補助が2億5,000万円、乳業メーカー負担が2億2,400万円となっています。

以上のように特殊ミルク供給事業は国庫補助と乳業メーカーの社会貢献で維持されていますが、供給量の増加に伴い特殊ミルクを安定的に供給することが財政的にかなり難しくなってきました。特殊ミルク供給事業をサステナブルに運用していくために厚生労働省からは適正使用を強く求められています。このため特殊ミルク治療ガイドブックを2020年4月に発刊して特殊ミルクを使用する疾患についてその適応などを啓発していますが、いまだに不適切な申請が数多く見受けられます。そこで現在、事務局と安全開発委員会は医学的見地からその供給の可否について審査を強化しています。

今後も特殊ミルクを真に必要とする患者さんへ無償、かつ安定的に特殊ミルクを供給するために医療従事者・患者さんをはじめとする関係者に特殊ミルク供給事業の現状をご理解いただき適正使用にご協力いただきますよう書面を借りてお願い申し上げます。

目次

1. 巻頭言

- 特殊ミルク供給事業のサステナビリティについて 1
井田 博幸 / 学校法人慈恵大学 理事・
(福)恩賜財団母子愛育会特殊ミルク供給事業安全開発委員会 委員長

2. 各分野からの寄稿

- 1) 新しく動き出した「こども家庭庁」とマススクリーニング 4
林 優 / こども家庭庁成育局母子保健課 生殖補助医療対策専門官
- 2) 難病法、児童福祉法の最近の改正点について 5
山田 章平 / 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課長
- 3) 新生児マススクリーニング精度管理事業の概要 6
大浦 敏博 / 仙台市立病院臨床検査科・(一社)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・活動の紹介

- 1) 新規疾患のマススクリーニングに関する研究班の活動状況 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
- 2) 外部精度管理の実施状況 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
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

4. マススクリーニングの話題

- 1) 新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染マススクリーニング 11
森岡 一朗 / 日本大学医学部小児科学系小児科学分野 教授
- 2) アジア諸国の新生児マススクリーニングの現状 12
山口 清次 / 島根大学名誉教授・公立邑智病院 院長

5. 治療・食事療法の話題

- フェニルケトン尿症の新しい治療法 14
濱崎 考史 / 大阪公立大学大学院発達小児医学 教授

6. マススクリーニングこぼれ話

- 先天性内分泌疾患のマススクリーニングにおける日本からの貢献 15
ー放射性同位体を使わない検査法エンザイムイムノアッセイ(酵素免疫測定法)の開発ー
福士 勝 / 株式会社札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー 所長

7. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

- 1) 兵庫県の現状と課題 16
李 知子 / 兵庫医科大学 小児科学 臨床准教授
- 2) 岐阜県の現状と課題 18
笹井 英雄 / 岐阜大学大学院医学系研究科小児希少難病早期診断・予防医学講座

8. 患者家族から

- 1) 「感謝」 19
鶴巻 亜由美
- 2) PKUとともに過ごす日々 20
村山 ひとみ / PKU親の会
- 3) Memories of the travel ～新潟編～ 22
あゆな
- 4) しょうちゃん 4歳 プロピオン酸血症 軽症型 24
S.I

9. スクリーニング学会・学会情報

- 1) 第50回マススクリーニング学会学術集会（2023、新潟）を終えて 25
長崎 啓祐 / 新潟大学医歯学総合病院 小児科 病院准教授
- 2) 第51回マススクリーニング学会学術集会に向けて 26
中村 公俊 / 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授

10. 自由エッセイ

- お母さん・お父さん・祖父母のみなさんへ 27
～スマホなどの映像メディアは赤ちゃん・子どもの発達に影響を与える～
田澤 雄作 / 元仙台医療センター小児科部長

11. 編集後記 28

お知らせ

次号（19号）から、この情報誌（冊子）のタイトルが変わります。

（新）「新生児スクリーニング通信」

（旧）「タンデムマス通信」



新しく動き出した「こども家庭庁」と マスキング

こども家庭庁成育局母子保健課
林 優



令和5年4月1日にこども家庭庁が設置され、新生児マスキングを担当している母子保健課は、こども家庭庁成育局母子保健課となりました。本稿では、こども家庭庁の検討経緯や目指すところについて説明させていただきます。

こどもの視点に立って、こどもを巡るさまざまな課題に適切に対応するためのこども政策の方向性について検討を行うため、令和3年に「こども政策の推進に係る有識者会議」が開催され、11月に「こども政策の推進に係る有識者会議報告書」がとりまとめられました。これを踏まえ、同12月には「こども政策の新たな推進体制に関する基本方針」が閣議決定され、内閣官房に「こども家庭庁設置法案等準備室」が設置されました。令和4年6月に「こども家庭庁設置法」、「こども基本法」が成立し、本年4月1日こども家庭庁が発足したところです。

こども家庭庁のスローガンは「こどもまんなか」です。こども・若者を取り巻くさまざまな課題の解決に向けて関係者が一丸となって取り組み、大人が中心になって作ってきた社会を「こどもまんなか」社会へと作り変えていくための司令塔、それが「こども家庭庁」です。

こども家庭庁の内部組織は、長官官房（こどもの視点に立った司令塔機能の発揮等）、成育局（全

てのこどもの健やかで安全・安心な成長の促進を支援等）及び支援局（様々な困難を抱えるこどもや家庭を包括的に支援等）の1官房2局体制になっています。

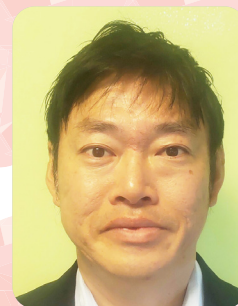
こども家庭庁は「こどもまんなか」社会を実現するために、こども基本法に定められた6つの基本理念をもとに、こども政策を推進しています。こども基本法は、全てのこどもが、将来にわたって幸福な生活を送ることができる社会の実現を目指し、こども政策を総合的に推進することを目的としています。こども家庭庁HPより詳細をご確認いただけましたら幸いです。

新生児マスキングについては、「経済財政運営と改革の基本方針2023」（令和5年6月16日閣議決定）で、「流産、死産を経験された方への相談支援、産後ケアの人材育成、新生児マスキング、新生児聴覚検査、乳幼児健診を始めとする母子保健対策の推進」と記載され、また、近年、新規検査法や治療法の開発により、関係者の皆様からマスキング対象疾患の追加の必要性が指摘されているところです。私たち母子保健課も皆様と連携しながら、こどもたちの健やかな成長と、「こどもまんなか」社会実現に努めていきたいと考えておりますので、引き続きのご協力をよろしくお願いいたします。



難病法、児童福祉法の 最近の改正点について

厚生労働省 健康・生活衛生局
難病対策課長 山田 章平



難病法と児童福祉法が昨年12月に改正され、本年10月より順次施行されます。今回は、その改正の概要についてご紹介します。

難病法では、要件を満たす指定難病の患者の方に医療費助成を行っています。また子供たちにも、難病制度とよく似た助成制度として、児童福祉法に基づき医療費助成を行っています。昨年の改正では、①医療費助成の開始時期の前倒し、②療養支援の強化、③データベース整備による調査・研究の強化、以上の3点を中心に改正を行いました。

① これまで医療費助成の開始時期は、「患者が申請を行った日」でした。しかし、申請に必要な医師の診断書の作成に時間がかかるなど、診断されてもすぐに申請できないことが課題でした。改正によって、本年10月1日よりこの助成の開始時期が「医師が重症であると診断した日」へと前倒しされます。申請が遅れても、遡って医療費の助成を受けることが可能になります（なお、遡りの期間は原則1か月です。）。

② また、指定難病の患者の方は福祉や就労等の各種の支援が利用可能ですが、あまり知られていません。もっと利用していただくために、ハローワークなどの窓口で自身や家族が難病患者

であることを証明できる「登録者証」を発行することとします。より積極的に、またお気軽に、ハローワークや障害者福祉の各種サービスをご利用ください。

③ これまでも患者の皆様に協力いただき、症例等を蓄積した難病と小児慢性特定疾病のデータベース（難病DB、小慢DB）がありました。今般、安全管理措置や第三者提供ルール等を新設し、法律に基づく新たなDBが来年4月1日より始まります。これにより、他の医療DBとの連結解析が可能となります。将来的には、例えば障害者のDBと連結することで、病状に応じた障害サービスの利用状況等の分析といったことが可能となります。また、医療のみならず療養生活を支援する施策の検討や、研究の推進に寄与することも期待できます。個人情報に配慮しつつ、今後、どのようなDBと連結するのか、その際に配慮すべきことは何かなど、具体的な検討を進めていきます。

難病や小児慢性特定疾病は、人数が少ないからこそ、また治るのが難しいからこそ、他の医療と比べてもなお一層、行政がしっかりと関わっていかねばならない分野だと考えています。一步一步確実に前に進めてまいります。



新生児マススクリーニング 精度管理事業の概要

仙台市立病院臨床検査科
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



新生児マススクリーニング（NBS）は、小児の障がい発生予防のための公衆衛生事業の一つで、ろ紙血という微量検体を用いて検査が行われます。全国すべての自治体で行われていますので、どこで受けても同じ精度で検査される必要があります。NBSの精度管理は、2004年4月からは日本公衆衛生協会を委託先として行われていました。その後、2014年4月タンデムマススクリーニング（TMS）が全国的に導入されたのを機に、NPO法人TMS普及協会が自治体からの受託事業として行うことになりました。この度、TMS普及協会が実施していた受託事業については2023年3月に終了し、4月から一般社団法人日本マススクリーニング学会が当該事業を引き継ぐことになりました。

本学会では国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室のスタッフ、本学会の技術系理事及び技術部会が中心となりNBS精度管理委員会が組織され、外部精度管理、内部精度管理支援を行っています。各検査施設のデータはすべてWeb上のアプリケーション「精度保証システム」を用いてアップロードされ、その結果の集計・解析などが行われます。さらに、啓発活動として相談支援・情報提供も行っています。事業が速やかに学会に移行できる様、数年間はTMS普及協会のスタッフからなるNBS精度管理支援事務局の皆様の協力の下に行う予定です。

以下、精度管理事業の概要を簡単に説明します（図参照）。精度保証システムに関しては、タンデムマス通信Vol. 17で花井潤師先生が解説されていますので、そちらもご参照ください。

本学会内に設置された精度保証システム委員会がNBS精度管理委員会を管轄し、以下の精度管理事業を行います。

1. 外部精度管理

- 1) PT（技能）試験：模擬患者ろ紙血16種類と正常ろ紙血1種類を作成し、年3回検査施設に送付、それぞれ正しく判定できるか評価します。
- 2) QC（精度）試験：タンデムマス検査の21指標について、4種類の濃度の異なる濾紙血QC検体を作成し、年1回送付、5日間、5重測定を行って測定値間のばらつきなどを検証します。

2. 内部精度管理支援

- 1) 新生児検体測定値分布調査：施設ごとに1年分の測定値の統計データとカットオフ値を登録、箱ひげ図として表示し、他施設の測定値やカットオフ値と比較することで、自施設のカットオフ値設定の適正性を評価します。
- 2) マススクリーニング実施状況調査：施設ごとに検査数、再検査率、精密検査率や患児発見頻度、陽性的中率などを解析し、検査施設間で比較することで、過剰な再採血がないか、適正な割合で患児を発見しているか検証します。

3. 相談支援・情報提供等

- 1) TMSコンサルテーションセンター

TMS対象疾患やガラクトース血症に関しての質問をメールで受けつけます。対象は、各自

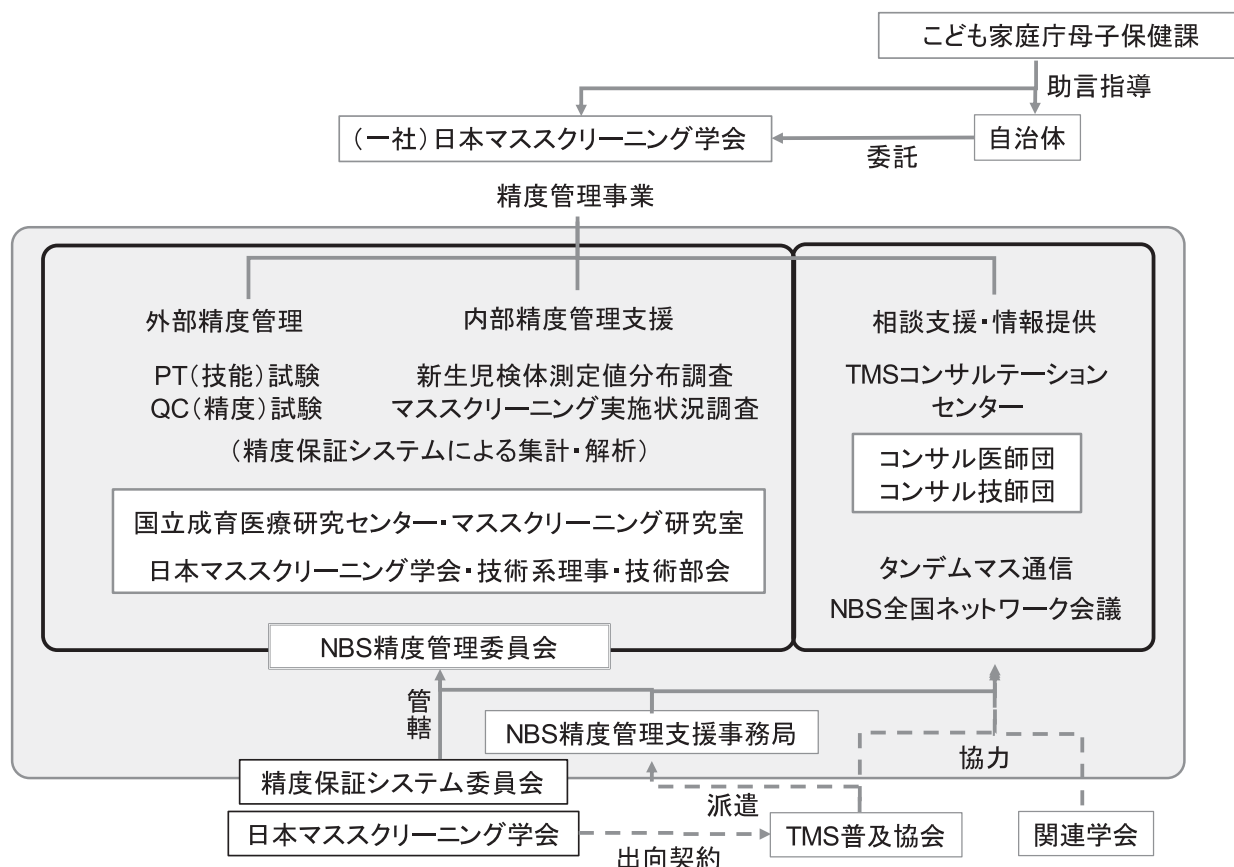


図. 令和5年度新生児マススクリーニング精度管理体制

自治体担当者、医師、検査技術者などです。回答は理事会で推薦された若干名からなるコンサル医師団、コンサル技師団が担当します。来年度から先天性甲状腺機能低下症と先天性副腎過形成症を対象疾患に追加する予定です。

2) タンデムマス通信

NBSに関連した、最近のトピックスや国内外の情報の提供、各地域の状況と課題の共有、患者家族会の活動などを紹介しています。専門的にならない、平易な言葉で書かれた読みたくなるような楽しい冊子を目指しています。年2回発行予定。

3) 新生児スクリーニング全国ネットワーク会議

地域の先天代謝異常等検査事業連絡会議の全

国版の様なイメージ。地域格差の解消を目指し、各地域からNBSに関わる行政担当者、検査技術者、小児科医、産科医、患者会等にも集ってもらい、発表、討論を通じて情報共有を行う。厚労省難病対策課やこども家庭庁母子保健課の担当官にも参加をお願いしています。年1回、東京で開催。

この様に、本学会の精度管理事業は多岐にわたっています。これまでの精度管理の成果を踏まえ、今後もシステムの改良・開発を行い、地域により差のない新生児マススクリーニングを目指したいと考えています。



新規疾患のマススクリーニングに関する研究班の活動状況

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



検査・治療技術の進歩に伴って、ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー・原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症・先天性サイトメガロウイルス感染症など、新生児マススクリーニングの実現が期待される新規対象候補疾患が増えていますが、公的事業化の仕組みが明示されていない中、有料検査として実施する地域が急速に広がっています。このような状況に対して、以下のAMED研究開発課題に取り組んできました。

令和元年度「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評価・選定するためのエビデンスに関する調査研究」

米国の対象疾患リスト（Recommended Uniform Screening Panel; RUSP）選定用スコアリング法を援用して各候補疾患の採点を試み、スクリーニングの有用性が最も高いとされているフェニルケトン尿症・MCAD欠損症・先天性甲状腺機能低下症の採点結果との比較を中心に、公的スクリーニング対象としての適合性や解決すべき課題などに関する現状を提示しました。

令和2～4年度「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」

各候補疾患スクリーニングの研究者と、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などを集め、「階層分析法」による

各評価項目の重み付けを前提に、大項目5（疫学・自然歴／検査法／治療法／診療体制／費用対効果）の下に中項目14・小項目50を置く評価項目リストを作成。班員・医療系学会／団体・患者家族会・医療系学生・自治体母子保健所管部門等を対象に、各項目を相対的に重み付ける手法である「一対比較」アンケート調査を実施し、集計結果を基に、別表のような配点付き評価項目リスト（最高620点～最低114点）を取りまとめました。これに沿って班員が現行対象・新規候補各疾患の採点を試みたところ、フェニルケトン尿症・MCAD欠損症では600点前後に集まりましたが、新規候補疾患の多くは点数が大きくばらつく結果となりました。

このように、策定した評価項目リストに沿って新規疾患スクリーニングを適切に評価するには、必要な知見の集積が不十分であることが示唆されています。このような状況を解消すべく、令和5年度から3年間の後継課題として、こども家庭科学研究費補助金「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」が採択されました。AMED研究班の陣容に加えて、全国各地域で新生児マススクリーニングの中心的立場にある小児科医の参画も得て、今後の社会実装に向けた各種エビデンスの収集に取り組む方針です。

新生児マススクリーニング新規対象疾患選定のための評価項目および配点

大項目	中項目	小項目	得点	最大	最小
疾患の疫学・自然歴が明らかであること	疾患の発生頻度が大きいこと	1/20,000 以上	10	74	16
		1/50,000 以上 1/20,000 未満	7		
		1/100,000 以上 1/50,000 未満	5		
		1/200,000 以上 1/100,000 未満	3		
		1/200,000 未満	2		
	生後 96 時間以内の重篤な症状の発症がないこと	発症しない	9		
		1～30%未満	7		
		30～70%未満	5		
		70%以上あるいは不明	3		
	疾患の自然歴が明らかであること	自然歴が明らかである	18		
		自然歴が明らかではない	5		
	無治療の場合の疾病負荷が大きいこと	疾病負荷が大きい	37		
		疾病負荷が中程度	15		
		疾病負荷が小さい	6		
検査方法が確立していること	高感度で特異的な検査法があること	高感度で特異的な検査法である	32	122	28
		高感度だが特異性に課題あり	10		
		高感度で特異的な検査法ではない	5		
	血液ろ紙での検体採取が可能であること	血液ろ紙での検体採取が可能である	29		
		血液ろ紙以外での検体採取を必要とする	8		
	一度に大量の検体を検査することができること	スループットが 200 検体/日/full-time equivalent (FTE)*以上	16		
		スループットが 100～200 未満検体/日/FTE	9		
		スループットが 100 検体/日/FTE 未満あるいは大量の検体検査を実施することができない	4		
	検査の結果を得られるまでの時間が短いこと	1 日未満	17		
		1～2 日未満	11		
		2 日以上	5		
	検査の分析単価が安いこと	500 円未満	12		
		500～1000 円未満	8		
		1000～5000 円未満	4		
		5000 円以上	2		
	一度の検査で取り扱える疾患の数が多いこと	4 疾患以上	16		
		2～3 疾患	8		
		1 疾患	4		
治療方法が確立していること	診療ガイドラインが整備されていること	診療ガイドラインが整備されている	39	184	32
		診療ガイドラインが一部整備されている	19		
		診療ガイドラインが整備されているとはいえない	8		
	対象疾患について保険診療が受けられること	保険適用内での診療・治療が可能である	41		
		一部保険適用外の診療・治療法が必要である	17		
		利用できる診療・治療法が保険内に含まれていない(あるいは必要ない)	8		
	早期治療の利益があること	スクリーニングに基づく早期介入により最適な治療効果が得られるという明確な科学的エビデンスがある	104		
		スクリーニングに基づく早期介入により最適な治療効果が得られるという幾らかの科学的エビデンスがある	41		
		スクリーニングに基づく早期介入により最適な治療効果が得られるという科学的なエビデンスがないあるいは治療の必要性が不明である	16		
継続的な診療体制が整っていること	診断後の継続的な診療体制が整っていること	継続的な診療体制が整っている	66	126	20
		継続的な診療体制が一部整っている	29		
		継続的な診療体制が整っているとはいえない	11		
	検査陽性となった家族および患者家族に対して、十分な説明を行う体制が整っていること	検査陽性となった家族および患者家族に対して十分な説明を行う体制ができていない	60		
		検査陽性となった家族および患者家族に対して説明を行う体制が一部できていない	23		
		検査陽性となった家族および患者家族に対して説明を行う体制ができていない	9		
診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られること	なし	診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られる明確な科学的エビデンスがある	114	114	18
		診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られる幾らかの科学的エビデンスがある	46		
		科学的なエビデンスがないあるいは費用と効果のバランスが不明である	18		



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
マスクリーニング研究室研究員

北澤 温子

●2022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3日 34検査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%を超えた指標が5項目以上、室内精度（日間変動）ではRSDが15%を超えた指標が1項目以上を評価基準としました。

今回、評価基準に該当する施設はありませんでした。

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、全濃度（01～04濃度）の測定平均値が全施設平均値の $\pm 2SD$ を超えた指標が1項目以上あった場合に、状況調査を行いました。

調査の結果としては、長期的な変動、安定同位体標識物質が含まれないキットでの内部標準の選択と電圧の設定状況、機器の汚れ等の整備状況などが要因として挙げられました。

調査内容を精査する中で、安定同位体標識物質が含まれないキットの場合は複数の内部標準を使う方法が提案されました。また、Cit（シトルリン）の測定においてはプロダクトイオンの選択に工夫が必要となる可能性や、C5-OH（3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン）の測定では、最適化条件が機器整備や経時変動に影響されて、値がずれる原因になることが示唆されました。

調査にご協力くださいました施設の皆様には感謝申し上げます。

第3回技能試験 (Proficiency Test; PT)

1月16日 34検査施設へ17検体を発送

全34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。

●2023年度外部精度管理試験実施状況

今年度も引き続き、技能試験（PT）×3回＋精度試験（QC）×1回を計画しました。

今年度前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。

第1回技能試験 (Proficiency Test; PT)

5月15日 33検査施設へ17検体を発送

全33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。

第2回技能試験 (Proficiency Test; PT)

7月24日 33検査施設へ17検体を発送

1施設に結果報告の遅れがあり、注意喚起を行いました。

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。

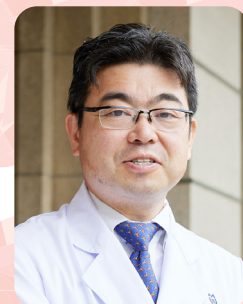
※精度試験 (Quality Control; QC) とは、一次対象疾患の指標物質が4段階の濃度で含むように人工的に作製した乾燥ろ紙血検体を用いて、検査精度を評価する試験です。

※技能試験 (Proficiency Test; PT) とは、一次対象疾患を網羅するように人工的に作製した乾燥ろ紙血検体を用いて、カットオフ値に則り、見逃しなく正しく疾患名が判定されているかを評価する試験です。



新生児尿による 先天性サイトメガロウイルス感染 マスキング

日本大学医学部小児科学系小児科学分野
森岡 一郎



1. 先天性サイトメガロウイルス感染とは

我が国の先天性サイトメガロウイルス（CMV）感染の発生頻度は0.3%程度です。出生後から何らかの症状を持つ「症候性先天性CMV感染症」の約8～9割に神経学的後遺症を残します。我が国では、2018年1月より保険適用下の一般診療で、生後3週以内の新生児尿を用いて確定診断が可能となっています（保険点数825点）。

2. 先天性CMV感染症治療薬

（バルガンシクロビル）

生後2か月以内の症候性先天性CMV感染症に対する抗CMV薬のバルガンシクロビル（VGCV）経口治療が、世界で初めて我が国で2023年3月27日にVGCVの症候性先天性CMV感染症への薬事承認が得られ、保険適用となりました。

3. 先天性CMV感染症の症状と予後

先天性CMV感染児の約2割は、症候性感染症として出生し、神経学的後遺症を高率に残します。症候性先天性CMV感染児に対し、生後早期からVGCV治療をすることによって聴力と神経学的予後を改善や進展を抑制できうる可能性があります。残りの約8割は、出生時に症状のない無症候性先天性CMV感染として出生します。しかし、出生時に症状がなくても遅発性に難聴、言語発達遅延、自閉スペクトラム症や注意欠如多動症などの神経発達症を発症することがあります。また一見、無症候性と考えられる症例であっても、血液検査や頭部画像検査、眼底検査などで、症候性先天性CMV感染症と診断される症例も少なくありません。それゆえ、先天性CMV感染児を早

期診断できれば、症候性先天性CMV感染症に対してVGCV治療が行えます。無症候性感染の場合には遅発性症状の有無を確認するフォローアップを行い、発症した場合、早期療育につなげることができます。

4. 先天性CMV感染マスキングの課題

課題は、新生児の尿を採取する必要があるということでした。新生児や乳児の尿採取で採尿バッグによる方法は、便の混入や体動で剥がれてしまうため失敗が起こります。貼り付けるためのテープによる皮膚炎も問題となります。そこで、採尿シートに直径3.2mmの濾紙を10個入れた定性試験用の採尿キットを開発しました。このろ紙を用いた新規採尿キットを使えば赤ちゃんに負担なく採尿でき、そしてリアルタイムPCR法でCMV DNAの検出する方法で、新生児のマスキングが可能になりました。新生児ろ紙尿CMVスクリーニング検査はすでに実装が完了し、株式会社シノテストサイエンス・ラボで受託検査が開始されています。

5. 先天性CMV感染症スクリーニングの意義

疾患の疫学や自然歴、疾病負荷が明らかになっています。確定診断法が標準化され、治療法が確立しましたので、先天性CMV感染の早期診断・早期治療が重要となります。特に、感染児の確定診断が「生後3週以内」、治療の開始時期が「生後2か月以内」と限定されていることから新生児マスキングの意義は非常に大きいと考えられます。



アジア諸国の 新生児マスキリーニングの現状

島根大学名誉教授・公立邑智病院院長
日本マスキリーニング学会元理事長
山口 清次



1. はじめに

小児科領域のトピックスは、以前感染症、栄養障害などでしたが、アジア諸国では経済発展とともに感染症や栄養障害などの課題を克服して、新生児マスキリーニング（NBS）への関心が高まりつつあります。最近のアジア諸国のNBSの現状を紹介します。

2. 調査の方法

アジア諸国の代表的なNBS研究者を対象にNBSの現状についてアンケート調査しました。日本を含む12か国から情報を得ました。すなわち日本、韓国、台湾、中国、フィリピン、ベトナム、シンガポール、マレーシア、タイ、インド、イラン、モンゴルです。

3. 各国のマスキリーニングの状況

1) NBS検査費用の負担

表1に示すように、公費負担となっているのが12か国のうち日本を含む7か国、一部家族負担が3か国、家族負担が1か国でした。

2) スクリーニング対象となっている病気（NBS対象疾患）

先天性甲状腺機能低下症（CH）を全国実施している国が一番多く、12か国中8か国でした。タンデムマス（TMS）を全国実施している国は、6か国でした。特殊な病気として熱帯地方に多いといわれるG6PD欠損症は4か国（台湾、フィリピン、シンガポール、マレーシア）で全国実施されていました。聴覚スクリーニングは5か国で全国実施されていました。

表1. アジア諸国の新生児マスキリーニングの実施状況

	年間出生数*	費用負担	カバー率	CH	TMS	G6PD	聴覚
日本	80万	公費	◎	◎	◎	×	◎
韓国	26万	公費	◎	◎	◎	×	◎
台湾	19万	一部	◎	◎	◎	◎	◎
中国	1,020万	公費	◎	◎	◎	◎	◎
フィリピン	170万	公費	◎	◎	◎	◎	△
ベトナム	150万	一部	○	○	△	○	△
シンガポール	4万	家族	◎	◎	◎	◎	◎
マレーシア	50万	公費	◎	◎	△	◎	○
タイ	54万	公費	◎	◎	△	×	△
インド	2,800万	公費	△	△	×	△	△
イラン	110万	一部	○	△	○	△	×
モンゴル	7万	寄付	△	△	×	△	△

公的＝公的負担；一部＝一部補助；家族＝家族負担；寄付＝寄付による試験研究

◎＝70%以上カバー；○＝20～70%カバー；△＝20%以下；×＝実施せず。

CH＝先天性甲状腺機能低下症；TMS＝タンデムマス；G6PD＝グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠損症（熱帯地方に多い病気）＊年間出生数は、2021年時点の概数。

3) NBSで最もよく見つかる病気

NBSで発見される病気で頻度が高い対象疾患はCHです。頻度は日本を含む多くの国で約2,000～3,000人に一人でした。甲状腺機能低下症は、甲状腺ホルモン剤（チラージンS）を服用するだけでよく、治療費用は安価で、NBSで症状のないうちに見つけて治療を始めれば（できるだけ生後1か月以内）発達遅滞を免れ、治療効果も費用対効果もよい病気です。このため最も多くの国でスクリーニングされている病気です。

4) タンデムマス（TMS）スクリーニングで頻度の高い病気の特徴

TMSスクリーニングでは、国によって特別に頻度の高い病気がありました。表2に示すように、日本のプロピオン酸血症（1：4.6万）、中国のメチルマロン酸血症（1：1.5万）、フィリピンのメープルシロップ尿症（MSUD）（1：8.5万）、そしてベトナムのβケトチオラーゼ欠損症（1：6.5万）などです。これらの病気は、他の国に比べて頻度が突出して高く、民族に特有の遺伝子変異が偏っていることも分かりましたので、遺伝疫学的にも重要な情報です。

表2. タンデムマスで特徴的に高頻度に見つかる病気

	他の国に比べて突出して多い病気（頻度）
日本	プロピオン酸血症（1：4.6万）
中国	メチルマロン酸血症（1：1.5万）
フィリピン	メープルシロップ尿症（1：8.5万）
ベトナム	βケトチオラーゼ欠損症（1：6.5万）

4. アジア諸国との国際協力の意義

回答の得られたのは12か国ですが、70%以上の赤ちゃんをカバーして国家事業となっている国は8か国で、他はパイロット研究か一部の地域で行われているという状況でした。

対象としている病気（NBS対象疾患）は国によって様々ですが、経済的要因、地理的要因、病気の頻度、希少疾患研究レベルなどの要因があると思われます。タンデムマスを全国導入している国は、現時点では6か国でしたが、これらは希少疾患研究への関心が高い国ではないかと思われます。

グルコース-6-リン酸脱水素酵素（G6PD）欠損症は溶血を起こしやすい病気で、南アジア、アフリカなど熱帯地方に多い病気であるため、南アジア諸国で対象となっています。地理的要因のあるNBS対象疾患の例です。

国の経済状況にとってNBSが有利なことが分かればこれからさらに普及するでしょう。先に進んでいる国はNBSの情報を積極的に示すことが国際協力にとって重要なことだと思います。

アジア諸国だけをとりても、特徴的な頻度の高い民族固有の病気があることもわかりました。一般的に、発病した患者数から予測される病気の頻度よりも、赤ちゃん全体を対象にするNBSで発見される病気の頻度の方がより正確な数字に近いと思われますので、遺伝疫学研究に貢献します。希少疾患を研究する人にとっても、高頻度に発見される国との国際共同研究がしやすくなり、ひいては病気の解明が進むことが期待されます。

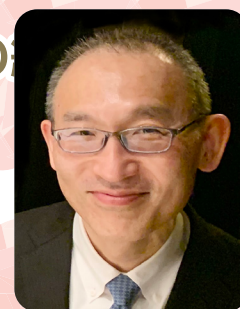
5. おわりに

NBSの国際協力は「小児の障害発症予防」という目標のもとに世界的な連帯につながります。より効率的なNBS実施のために、アジア各国の診断・治療、疫学調査、あるいは患者会などの情報交換を積極的に進めてゆくことは少しオーバーな表現ですが、世界平和にも貢献すると思います。



フェニルケトン尿症の新しい治療法の

大阪公立大学大学院発達小児医学教授
濱崎 考史



日本でのフェニルケトン尿症に対する治療法の変遷について振り返ると、1963年に国産のフェニルアラニン除去ミルクが医薬品として承認され、現在も多くの方が使用されていると思います。その後、2008年にフェニルケトン尿症の原因となる酵素を助ける作用のあるサプロプロテリン塩酸塩（ビオプテン®）を内服する治療が承認されました。この内服治療は、約3割程度の方に有効で、食事療法を緩和できています。ご自身がその3割の中に入っているかどうかは、一定期間内服してみてどれくらい血液中のフェニルアラニン値が低下するかの検査をします。期間により1回負荷試験、1週間投与試験や4週間投与試験と呼ばれています。サプロプロテリン塩酸塩は高額な薬剤であるため、2008年の承認当時は、成人の方には特別な医療費補助がなかったため実質的には使用できませんでした。2015年に本疾患が指定難病に加えられたことによりお子さんだけでなく成人の方への処方が増えていきます。内服薬に反応性のない7割の方は、成人になっても脳の機能を最大限に保つためには、血液中のフェニルアラニン値を6 mg/dL (360 μM) 以下に保つことが推奨されており、子どものときと同じ厳しい食事療法を継続する必要があります。

そのようななか、成人のフェニルケトン尿症に対する治療薬（パリンジック®）が2023年に日

本で承認され、新たな治療の選択肢が加わりました。これは、飲み薬ではなく、ご自身で注射する治療法です。フェニルアラニンを分解する酵素（フェニルアラニンアンモニアリアーゼ）を皮下に注射します。この酵素は、ヒトにはない物質で、体が異物として認識するため、9割以上の方で、注射部位が赤く腫れ上がるアレルギー反応が起こります。局所の痛みや全身の発熱、関節痛も起こります。稀ではありますがアナフィラキシーを起こすリスクがあり、エピペン®を主治医に処方してもらい常に携帯する必要もあります。副反応を少しでも和らげるために、花粉症で用いられる抗ヒスタミン薬を事前に内服し、副反応がなくなるまで併用します。この副反応は、注射を開始した数か月間が最も強くでるため、最初は少量から始めて、様子を見つつ、注射する量と頻度を増やしていきます。したがって、効果が出て食事療法を中止できるようになるまでには、数か月～個人により1年以上かかる場合もあります。

この新しい注射による治療法は、成人の方のみ使用でき、海外では数年前に承認され多くの使用経験が蓄積していますが、妊娠を希望する方での胎児への安全性は現時点では確立していません。担当医や周囲の方とよく相談しながら自分にあった治療法を選択していく必要があります。



先天性内分泌疾患の マスキングにおける日本からの貢献 ー放射性同位体を使わない検査法エンザイム イムノアッセイ(酵素免疫測定法)の開発ー

株式会社札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー 所長
★ 福士 勝
(元札幌市衛生研究所 保健科学課長)



1. 先天性内分泌疾患の新生児スクリーニング

先天性内分泌疾患の新生児マスキング(NBS)は先天性甲状腺機能低下症(CH)と先天性副腎過形成症(CAH)が行われています。CHの患者頻度は1/2,000人とNBS対象疾患の中で最も高く、NBSで発見される20疾患の75%以上を占め、そして治療費が安価で、治療効果もよく世界中で最も多く採用されているスクリーニング対象項目です。

CHでは甲状腺刺激ホルモン(TSH)(一部の地域では甲状腺ホルモンFT4も同時測定)が測定されます。CAHは17-ヒドロキシプロゲステロン(17-OHP)をスクリーニングの指標として検査されます。

2. 内分泌疾患のスクリーニング検査法の歴史

1979年に全国レベルで開始されたCHのスクリーニングは、入江・成瀬らおよび宮井らが報告したTSH測定によるマスキングが始まりましたが、この方法はTSHの特異的抗体と放射性同位元素(I125; ヨード125)を用いる放射免疫測定法(ラジオイムアッセイ;RIA)でした。RIAによるTSH測定では放射性物質を取り扱うため、特殊な検査室の整備、廃棄物の管理、検査担当者の放射線被曝の防止対策などの厳しい法規制がありました。このためスクリーニング検査施設の中には直ちに対応できないところもあり、TSHの検査を外注によってCHのスクリーニングを始めた自治体もありました。このため、RIを用いることなくTSH測定できるスクリーニング検査法の

開発が望まれていました。

RIA-TSHによるCHスクリーニングが始まったころ、昭和大学薬学部分析化学教室を主宰されていた辻章夫教授は、RIを使用しない生体成分や薬物の高感度微量分析法の研究開発をしておられました。当時の厚生労働科学研究班においても、RIを使わない検査法開発の中心メンバーとして、濾紙血TSHや17-OHPの酵素免疫測定法(EIA)を開発されました。

3. RIを使わない方法による内分泌疾患スクリーニング法の展開

その成果を応用して国内外の体外診断薬メーカーからCHとCAHのスクリーニング検査キットが製造販売されるようになりました。1988年のCAHスクリーニングの全国レベルでの開始時にはEIA法による17-OHPによるスクリーニングが国の実施要領で検査法として指定されました。また、CHのスクリーニングも開始から10年を経た1989年にはEIAによるTSH測定が検査法として指定されました。この結果、全国のすべての新生児スクリーニング検査施設において公費によるスクリーニング対象疾患が実施できるようになりました。

辻先生のグループ(成瀬先生、入江先生ら)のRIを使わない方法は世界に普及し、世界標準になっています。このおかげで世界の何百万人もの小児を知的障害から救ったといえます。日本から世界に向けた大変重要な情報発信だと思います。

辻章夫教授は、今年(2023年)8月に逝去されました。心からご冥福をお祈りします。



兵庫県の現状と課題

兵庫医科大学 小児科学
李 知子



兵庫県では、2021年2月より、従来の新生児スクリーニング（newborn screening: NBS）に加えて、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症、ライソゾーム病（ポンベ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型）を対象とした拡大新生児スクリーニングを開始しました。

●実施体制

神戸大学小児科・兵庫医科大学小児科を中心に、兵庫県内の周産期施設による多機関共同研究として実施しています（代表機関：神戸大学小児科）。

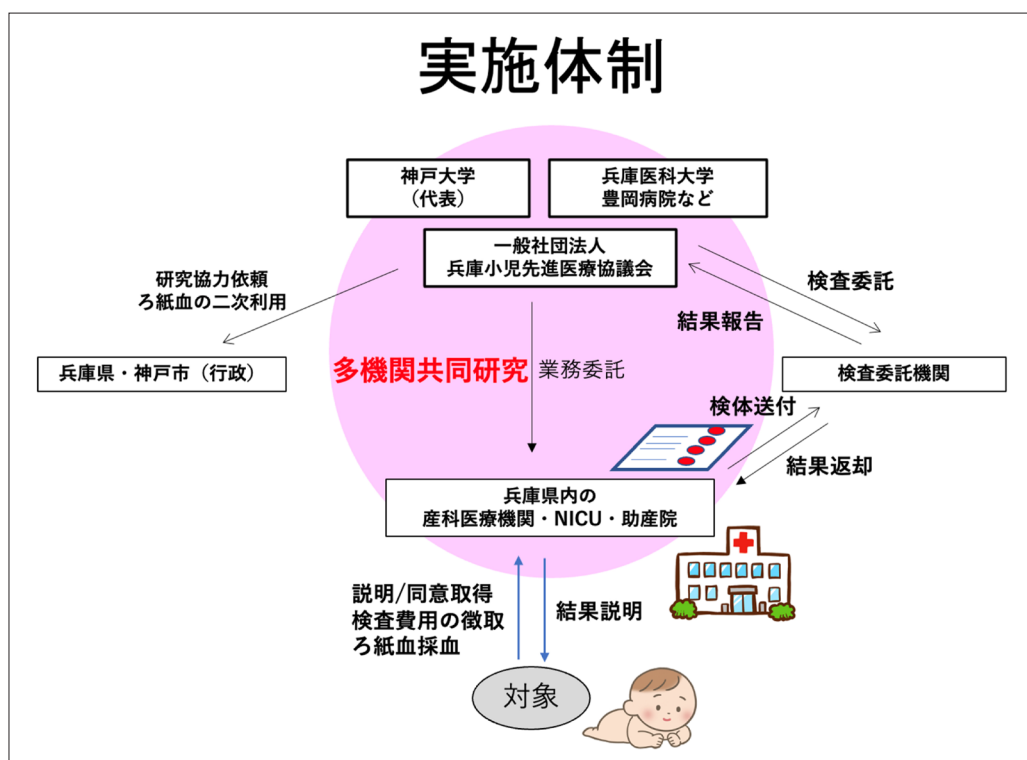
兵庫県内の共同研究機関で出生された新生児のうち、拡大新生児スクリーニングに同意された

方に検査を実施しています。任意の検査であり、有料（10,450円）となっています。保護者への説明の補助には、ホームページ、リーフレット、YouTube動画などを用いています。

従来の新生児スクリーニングのために採取されている乾燥ろ紙血を二次利用して検査を行うため、追加採血の必要がなく赤ちゃんへの負担は増えません。検査結果が陽性であった場合は、速やかに専門医へ紹介し精密検査により診断を確定します。

●これまでの検査実績

参加施設は当初16施設でしたが、徐々に増加し2023年7月時点では25施設となりました。こ





ません。希望されるすべての新生児が検査を受けることができる体制を整えていきたいと考えています。

また、一部の疾患では偽陽性が多く見られています。家族の不安や余計な検査負担を減らすよう、カットオフ値を見直し偽陽性を減らす取り組みを行っています。

陽性例では、家族の心理的

れまでに14,521件（2023年7月時点）の検査を行い、脊髄性筋萎縮症3例、ファブリー病1例、ムコ多糖症Ⅰ型1例が確定診断されました。

脊髄性筋萎縮症では進行性の筋力低下を認めます。3例のうち、1例はすでに筋力低下症状を認めており、診断後すぐに治療を開始しました。残りの2例は未発症であり、保護者への説明を十分に行ったのちに発症前治療を開始しました。いずれも早期治療により、従来の経過に比べ非常に良好な運動発達が得られており、早期診断早期治療の重要性を改めて感じています。

●課題と今後の展望

現在、参加施設が限られているため県内で出生した一部の新生児しか検査を受けることができ

なサポートも不可欠です。診断確定例を長期的にフォローしていく体制も必要になります。

拡大新生児スクリーニングは新しい現在進行形の取り組みであり、これらの課題に真摯に取り組んでいく所存です。こどもと家族の未来がより豊かなものとなるよう努力していきます。

●謝辞

兵庫県産婦人科学会、神戸市産婦人科医会、ご参加いただいている周産期施設、精査施設（神戸大学小児科、公立豊岡病院組合立豊岡病院、兵庫県立こども病院、兵庫県立尼崎総合医療センター、神戸学院大学西尾久英先生）、兵庫県・神戸市、検査施設の皆さまに深謝いたします。

拡大新生児スクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症

	症例1	症例2	症例3
臨床像	既発症	未発症	未発症
SMN2コピー数	2	2	4
NBS陽性判明日齢	21	17	21
確定診断日齢	23	19	23
治療開始時期	日齢25	日齢22	0歳8ヶ月
治療薬	スピンラザ® →ゾルゲンスマ®	スピンラザ® →ゾルゲンスマ®	ゾルゲンスマ®
最新の運動機能	座位保持可、経管栄養併用 (1歳5ヶ月)	たか這い可、つかまり立ち可 (1歳3ヶ月)	立位可 (1歳0ヶ月)



岐阜県の現状と課題

岐阜大学大学院医学系研究科
小児希少難病早期診断・予防医学講座
笹井 英雄



国内の公費の新生児マススクリーニング（NBS）対象疾患は現時点で20疾患以上あり、これまで小児医療に大きく貢献してきました。しかし、近年、酵素補充療法や遺伝子治療等の新しい治療法の登場により、早期診断が大幅な予後改善につながる先天性疾患はさらに増えています。また、2020年10月からロタウイルス生ワクチンの定期接種が開始され、原発性免疫不全症に対して発症前の新生児期に疾患を発見する必要性が大きく高まりました。これらの疾患に対して、オプション検査として追加NBSを行う取り組みが全国的に広まりつつあり、2021年4月から岐阜県でも東海マススクリーニング推進協会（TOMAS）を中心として開始されました。追加ろ紙血を用いた測定自体は岐阜県公衆衛生検査センターで実施されています。

岐阜県での追加NBSの対象疾患を表に示します。任意契約を結んだ県内の産科・新生児医療機関等で出生した赤ちゃんのうち、希望者に対して有償で検査を実施しています。関係機関のご協力のおかげで、岐阜県内の関連41施設の全てで契約が完了し、現状は研究として実施されています。岐阜県での追加NBSの受検率は開始となった2021年4月時点では39.7%でしたが、2023年8月時点では83.6%となっており、実施件数は順調に増加しています。年度別の追加NBSの実施数（受検率、要精査例数）に関しては、2021年度が9,124件（70.1%、15例）、2022年度が9,790件（79.5%、21例）でした。本来であれば全ての新生児に受けていただきたい検査なのですが、検査費用が有料（岐阜県の場合は検査費用11,000円＋手技料（2023年8月時点））であることなどもあり、受検率100%にはまだ遠い状況です。そのため、2023年度からは岐阜大学の中に「小児希少

難病早期診断・予防医学講座」という寄付講座が設立されました。TOMAS、岐阜大学小児科と連携し、岐阜県庁や関連機関の皆様のご協力を得ながら、追加NBSのさらなる周知や公費助成の充実に向けた取り組みを続けていきたいと考えています。

岐阜県の追加NBSでは、これまで即治療が必要な確定診断例は認めておりませんが、複数例のファブリー病遅発型の患者さんなど、数名の方がフォローとなっております。一方で、確定診断やフォロー方針に関して判断が難しい状況も少なからず発生しています。また、偽陽性例に対する対応やカットオフ値の最適化など、継続的な検討が必要になる事項も多く、特に遺伝子検査でVariant of Uncertain Significance（VUS）と呼ばれる、現時点では病原性の確定が困難なバリエーションが同定された例への対応は全国的にも大きな課題となっています。そのため、これらの問題を解決するためのエビデンス創出が求められている状況であり、今後の情報蓄積も重要になってきます。追加NBSにより早期診断・早期治療が可能になることで、一人でも多くの患者さんが、良好な予後を獲得できるようになるとよいと考えています。

岐阜県における追加新生児マススクリーニング対象疾患

疾患名	治療法	備考
原発性免疫不全症	造血幹細胞移植等	重症複合免疫不全症、B細胞欠損症、アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症
ファブリー病	酵素補充療法 分子シャペロン療法	X連鎖遺伝形式
ボンベ病	酵素補充療法	
ムコ多糖症Ⅰ型	酵素補充療法 造血幹細胞移植	
ムコ多糖症Ⅱ型	酵素補充療法 造血幹細胞移植	X連鎖遺伝形式
ゴーシェ病	酵素補充療法 造血幹細胞移植	基質合成抑制療法、 分子シャペロン療法(治験中)あり
副腎白質ジストロフィー	造血幹細胞移植	岐阜大学が精密診断拠点 X連鎖遺伝形式
脊髄性筋萎縮症	遺伝子治療 核酸医療	2020年5月に遺伝子治療が 薬師収載



「感謝」

鶴巻 亜由美

我が家は小学6年の娘がいます。

生後のマススクリーニングでフェニルケトン尿症（PKU）と診断され、生後18日目から対処して頂きました。フェニルケトン尿症では、たったフェニルアラニンというアミノ酸が脳に影響し、徐々に発達遅滞が進行します。

治療は低たんぱくを中心とした食事と、お菓子のミルクをしっかり飲むという療法で、食事さえしっかり管理していれば、特別な問題なく成長していくことができます。

生後間もない時期に、病院から一生治らない病気との告知を受け、頭を金属バットで殴られたようなショックを受けたのを今でもよく覚えています。

マススクリーニングのおかげで早期発見でき、対処できたことに助けられた・ありがたい！と思う反面、目の前の小さな命を自分が繋いでいけるのか、常に不安との闘いでした。

生後1年間の自分の感情の記憶がほぼありません。特に嬉しい・楽しいのようなポジティブな感情が全く思い出せません。毎日が不安で不安で、不安要素を一つでも潰したくて色々駆け回っていたように思います。不安すぎて最初の1年目で子供の病気自立計画を考えるようになりました。い

つまでも寄り添って助けてあげたい思いはあっても、人はいつ死ぬかわからない。最悪の事態に対しても用意しておかねばと思いました。

病気に対して最低限必要な知識（食事の組み立てや計算）は小5までに獲得できると仮定して、そのあとは自分にできることは全部やってきました。

今、娘は6年生です。完ぺきではないですが、自分の食べられる量の計算と食事作り・一通りのことは理解して行動できるようになってきました。

医療関係者の皆様・患者会・家族・学校・自治体多くの人の手を借り、なんとかここまで無事に成長してこれました。

本当に感謝しています。

今後は治療の主軸を「親」から「娘（患者本人）」へと徐々に渡していき、親は良きサポーターになり、支えていく予定です。

今の娘の夢は食事療法が必要な人のためのカフェをやりたいそうです。

彼女の夢を応援しつつ、自分にできることは何か？社会に対して何か少しでもお返しできるよう残された時間の使い方を娘と一緒に考えていきます。





PKUとともに過ごす日々

PKU親の会
村山 ひとみ

フェニルケトン尿症（PKU）の3歳、2歳の息子を育てております、村山ひとみと申します。今回、第50回日本マススクリーニング学会の市民公開講座に登壇させていただき、思いなどをお話しさせていただきました。貴重な機会をありがとうございました。

●検査陽性から今日まで

あの日のことは今でも覚えています。生後8日目、夕方17時頃、一本の電話がかかってきました。先天性代謝異常症の検査結果について話があるから病院にきてほしい、と。夫と共に急いで向かうと、検査で陽性だったこと、大学病院に入院が必要なことなどを伝えられました。

とにかくショックでした。驚きと、不安と、どうか間違いであってほしいという思いと…。間違いではないと悟ったときの衝撃は相当なものでした。なんで？ どうして？ 嫌だ。こんなおかしい。健康に産んであげられなくてごめんね…。辛くて悲しくて、ずっと泣いていました。

そんな中、前を向けたきっかけは周囲の方々の支えでした。大学病院の先生方、付き添い入院中同じ病室で過ごしたママさんたち、そしてインスタグラムやPKU親の会（患者会）で知り合ったご家族の方々。不安で仕方ない私に、皆様親身に寄り添ってくださいました。

特に、同じPKUの子どもを育てるご家族の皆様には感謝してもしきれません。私の気持ちを受け止めてくださり、「当時は全く同じことを考えていたよ、昔の自分を見ているみたい」「元気に育つから！ 本当に大丈夫だよ」と。その言葉にどれだけ勇気をもらえたか。病気が判明してから初

めて、悲しみではない涙が出てきました。

我が家は次男もPKUです。元気に育つ長男をみて、また心の準備をしていたのもあって、次男の陽性の連絡は冷静に受け止めることができました。次男の産後はPKUのことよりも初めての2人育児のほうが大変でした。何度外来で泣き言を言ったか…。PKUのことだけでなく、我が家の生活全般を気にかけてサポートしてくださっている主治医には感謝の気持ちでいっぱいです。

今は、兄弟で一緒にミルクを飲んで同じ食事を食べて、元気に過ごしております。こんな2人の姿を見ることができるのは、新生児マススクリーニング検査で早期に発見し治療していただけたおかげです。本当にありがとうございます。

●今後への不安

毎日特殊ミルクを飲むとともに、厳しいたんぱく制限が必要です。肉や魚はもちろん、普通のお米やパンなどもPKU患者にとってはたんぱく質が多すぎて食べることはできません。それゆえ特別に作られた低たんぱく米などを食べる必要がありますが、値段が非常に高いのです。今はまだ息子たちも幼く消費量も少ないのですが、それでも毎月習い事を複数できるくらいの金額はかかっています。成長してよく食べるようになったらどうなるのか、不安があります。

●PKU親の会での活動

同じ病気のご家族にお話を聞かせていただくことで、前を向くことができました。私もこの経験を人のために使いたいと思い、現在PKU親の会・関東のスタッフとして運営に関わらせていただいております。

いくつかの役割を担当しておりますが、メインはインスタグラムでの情報発信（@pku.patient.group.kanto）です。活動報告、低たんぱく食品の紹介、PKUあるある、その他お役立ち情報などを投稿しています。試行錯誤の毎日です。

●PKUだって食を楽しめる

PKUと診断された時、食の楽しみは諦めるしかないと思いました。でもそれは勘違いでした。工夫次第で何だってできます！



長男のお誕生日に低たんぱくオードブルを作りました。こんにゃくハンバーグや大好物のポテトなど。



こちらはハロウィンご飯です。かぼちゃカレー、魔女の簪、カップケーキなど。全部手作りで頑張りました。

「超・低たんぱくで“映える”ごはん」という前例がないジャンルを開拓中です。料理の腕が足りないのか発想が突飛すぎるのか、失敗のほうが多いです。でも楽しいです。

●病気イコール不幸ではない

病気は、あるかないかでいえない方がいいと思います。でも、病気とともに過ごす毎日は、多少の不便はあれど不幸ではありません。これから先、成長とともに悩みも変わってきて壁に当たることもあると思います。その時はまた信頼する先生方や先輩家族の皆様に助けていただきながら、家族みんなで頑張っていこうと思います。



Memories of the travel ～新潟編～

あゆな

こんにちは、三頭酵素（TFP）欠損症のあゆなです。

今回は8月末に新潟であった日本マススクリーニング学会に参加された先生に会いに、そしてSNSで知り合った新潟に住んでいるお友達に会いに新潟に行ってきました。

今回は飛行機で行ってきました。家族とは何度も乗っている飛行機ですが、今回は初めての1人での飛行機。お昼の便だったのですが朝からドキドキが止まりませんでした。車椅子で搭乗する場合、飛行機の出発時刻の1時間前には着かなければいけません。みなさんは1時間も早く着いて時間を持て余すと思いますか？そんなことはありません。車椅子を預ける手続きの時間（この時間が本当の長いです）、預けてから飛行機会社の車椅子に乗って搭乗手続きをし、1番最初か1番最後に飛行機に乗せてもらえばあっという間に出発時刻になります。

もう乗ってしまえば後は新潟空港に着くのを待つだけ。今回は窓側の席を事前に選ばせていただいていたので、音楽を聞きながら景色を見ていました。あっ！まだ車椅子で飛行機に乗ったことがないけれど、今後乗りたいと思ってる人！車椅子での搭乗は事前申請が必要ですので、ネットで航空券を購入後飛行機会社への電話を忘れずに（^^）

私が高崎に行く少し前から新潟では雨が降らないとニュースになっていました。お米も水不足で稲が変色してしまっていると。あーそんなに降らないんだなと思って出発した飛行機。少し久しぶりに飛行機に乗った私は浮かれて空の写真を撮っていました。離陸したばかりの写真にはいろんな雲が。途中までは雲があったのですが新潟に着く頃には雲が全くなくて、気持ちがいいくらいの快

晴。雲がないのだから雨が降らなくて当たり前だな、と思いながら初めて降り立った新潟の地。私の地元ではまずならない35℃の猛暑に衝撃を受けながらもまずはホテルへ。部屋に荷物を置いてSNSで知り合ったお友達との約束の場所へと向かい、合流ができたのちホテル付近のちょっとした観光をしつつ涼を求めてかき氷屋さんに行ったのですが、メニューを見ると「トマト味」の文字が。変わった味に弱い私の選択は一択でした。実際の味ですが酸味はほとんどなくて甘くて美味しかったです。



かき氷で少し涼しくなった私たちは学会の会場に行くことに。行くとすぐ主治医や担当医に会えてしばらく談笑していると熊本大学の中村先生に



お会いしました。次回のマスキング学会は熊本で開催するので、ぜひ来てくださいと言っただき、お会いすると最早恒例になりつつあるお写真も撮っていただきました。

SNSで知り合ったお友達とお別れしてからはその方に教えていただいた、500円でお猪口5杯分が飲める新潟駅にあるぼんしゅ館へ先生と一緒に去了。ご飯を食べずに日本酒を飲んでしまった私は珍しくほろ酔いになりながらも、しっかりと頼まれていたお土産の日本酒を買い1日目を無事終えることができました。100種類以上といういろんな種類の日本酒があつて迷つてゐる図を先生に盗撮されたので載せておきます。笑



2日目も朝からいろんな方にお会いすることができ、担当医の紹介でいつもお世話になっているこの原稿を管理してくれている方や、島根大学の山口先生にもお会いすることができ、これまた恒例になりつつあるお写真も撮っていただきました。



2日目の早い段階でお会いしたかった先生方にもお会いすることができたので、担当医にホテルのカフェでかき氷をごちそうになり、帰りも飛行機がお昼の便だったので正午過ぎにはホテルを後にし新潟空港へと向かいました。帰りも行きと同じで1時間前には空港に着き、手続きをし飛行機に乗り無事地元の空港に着くことができ1人での新潟旅を終えることができました。今回の旅に関わっていただいた全ての人には本当に感謝いたします。家の近くから空港までシャトルバスで行ったのですが、車椅子を乗せて降ろして下さったスタッフさん。手続きや飛行機に乗るお手伝いをしてくださったグランドスタッフさん。機内ですごく気にかけて下さったCAさん。降りるときに顔を見せて下さったパイロットさん。新潟では移動距離が長く電動の車椅子でも移動できなかったのも事あるごとにタクシーを使ったのですが、その度に重い電動車椅子をトランクに入れてくれたタクシーの運転手さん。気を使ってくださったそれまではSNS上でしか知り合いではなかった新潟に住まれているお友達。そして何よりも普段から寄り添ってくれる主治医や担当医。現地でお会いするとお話をしてくれる全国で患者さんを診られている先生方。

これからもいろんな場所へ行きたいと思っています。その度にまたいろんな人のお世話になるんだと思います。

自分の中では行動範囲が広がった車椅子ですが、お手伝いをしてくださる度に申し訳なく思っていました。ですがある人がこんな言葉をくれました。“どんな人にも配慮はしなくてははいけない。でも遠慮はしなくていい。配慮と遠慮を履き違えないで”と。助けてくれる人に遠慮するのは相手に失礼だよと。今回の旅でも大事にしていた言葉です。病気を理由に旅行を控えている人もいと聞きます。確かに私と病気が違う人、症状が違う人が多いと思います。実際に面と向かって「あなたは軽症だからそういうこともできるでしょ」と言われたこともあります。でも私より重症の方でも海外へ旅行に行っている人だっています。患者さん本人がそのご両親が患者さん本人の限界を決めてほしくない。そう思うことができた最高の旅になりました。



しょうちゃん 4歳 プロピオン酸血症 軽症型

S. I

タンデムマス通信11号（2019年11月発刊、当時生後10か月）に掲載された記事の続報です。

あれから4年、息子は現在4歳10ヶ月となり元気に幼稚園に通っています。

●今までのこと

1歳半から小規模の保育園に通い始めました。

おしゃべりも上手になり、オムツからパンツへスムーズに移行出来ました。

その反面、熱、嘔吐下痢、ヘルパンギーナ等、感染症にかかる事も多く、一週間ほど熱が長引いたり、咳、鼻水等で回復するのに時間がかかり、水分を摂ったり少しでも何か口へ運ぶよう不安もありました。

2歳の頃、RSウイルスから肺炎となり、高熱と酸素濃度の低さから鼻チューブを付けての入院となった時は心配しましたが、入院先の先生と九大病院の主治医の先生とで連絡を取って頂き、10日で元気に回復し退院出来た時は本当に安心しました。

3歳になり幼稚園に入園しました。身体も大きくなり体調を崩す事も少なくなりました。コロナ感染症にかかった時も1日で熱も下がり、2日目からは元気に走り回っていました。

●定期検診

今も3ヶ月に一度、血液検査と尿検査をして、体重に合わせてのエルカルチンの量を調節しながら、1日3回の投薬をしています。

4歳になる前に心臓の検査もしましたが、麻酔なしで静かに検査をする事が出来て異状なしでした。

4歳になっての九大受診では急に「何で、熱もないし風邪もひいていないのに大きい病院に行くの?」と聞かれビックリしました。

「生まれた時から、身体が元気かどうか診てもらっている先生がいるから会いに行こうね」と伝え、主治医の先生にその話を伝えると、「何でも

疑問に思う事はとても良いことだよ」と言われ、先生の言葉の温かさに私も息子も安心したのを覚えています。

いつも、穏やかに温かく寄り添って下さる主治医の先生に感謝の気持ちでいっぱいです。

定期検診の血液検査では、貧血気味と言われる事も多い為、レバーやひじきを食べるように気をつけていますが、他には異常なく本人は元気いっぱいです。

●現在

何より身体を動かす事が大好きで、自転車も補助輪なしで乗りこなし、お兄ちゃん達を追いかけ走り回っています。すべり台で歯を打って神経をぬいたり、やんちゃぶりは日に日に激しくなっていますが幼稚園ではしっかりと先生の話を聞き、家に帰ったら一人で数字やひらがなの勉強をしている姿に成長を感じています。

お兄ちゃんが宿題が分からず困っていると、「ぼくが小学生になって勉強を習ったら教えてあげるから、待ってて」と言う姿に思わず笑ってしまいました。

私自身、日々の体調の変化には、産まれた時から変わらず不安もあり気にして様子を見ていますが、一年ごとに体力もつき安心しているところです。

九大の主治医の先生、小児科の先生、ひだまりたんぽぽの会の方達がいて下さる事は、私たちにとって、とても心強く感謝の気持ちでいっぱいです。これから成長するにつれて、息子自身がプロピオン酸血症について理解し、自分の身体を大切にしていけるよう、見守っていきたいと思っています。





第50回マスキング学会 学術集会（2023、新潟）を終えて

新潟大学医歯学総合病院 小児科 病院准教授
長崎 啓祐



第50回日本マスキング学会学術集会を日本一暑い新潟で、2023年8月25日（金）、26日（土）に無事に新潟グランドホテルで開催致しました。9月1日から30日にかけてオンデマンド配信中でございます（現在は終了しております）。参加人数は、現地参加319名、Web参加54名と大変多くの方にご参加頂き、熱い熱い議論が交わされました。皆様のご協力・ご支援に感謝申し上げます。

本年5月から新型コロナウイルスが第5類感染症に引き下げられたことを受け、4年ぶりに現地開催と懇親会も含めてコロナ禍前と同様に開催することができました。

本学術集会のテーマは、「トキは今マスキングのこれまでの（過去）50年とこれからの（未来）50年を考える」でした。50年の節目として日本のマスキングの過去と未来への展望について、大浦理事長および小原収新理事に大変興味深いお話を頂きました。今後の技術の発展に伴い、新生児スクリーニングは遺伝子解析を超えてプロテオーム解析に向かうのか注視していきたいと思います。教育講演は、8/25に「本邦におけるPGT-Mの歴史と今後の方向性」というテーマで横浜市立大学附属市民総合医療センター病院長の榊原秀也先生よりWebでご講演頂きました。また8/26に「先天性甲状腺機能低下症の分子遺伝学」というテーマで慶應義塾大学医学部小児科教授鳴海覚志先生からご講演頂きました。鳴海先生の講演は、最新の研究成果を含んだ内容であったため残念ながらオンデマンド配信は行っておりません。その分、現地で聴講された方々には、リサーチマインドを揺さぶられる熱い講演であったことと思います。

シンポジウム1は、「拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費化を目指して」という内容で新潟県の取り組みを入月浩美先生から、愛媛県の

取り組みを濱田淳平先生から、対象疾患拡充のための疾患選定基準の最新情報を但馬副理事長から、いち早く拡大新生児スクリーニング公費化を実現した熊本県の中村公俊理事からお話し頂き、大変意義深い議論が交わされました。日本全国どこにいても同じようにスクリーニングを受けられるよう、学会としても働きかけが必要と思います。シンポジウム2は、「LC-MS/MSを用いた先天性副腎過形成症スクリーニングの普及を目指して」というテーマで、検査の立場から磯部充久先生に、宮崎県での取り組みを澤田浩武先生から、東京都の取り組みを鹿島田健一先生からお話し頂きました。新生児スクリーニングにおいて偽陽性を可能な限り減らす取り組みは必須であり、二次検査としてのLC-MS/MSによる有用性は議論の余地のないところです。全国的に実施されるための取り組みを継続的にやっていくことを再認識致しました。

その他、49の一般演題（ポスター発表を含む）が2つの会場で行われました。さらに共催セミナーでは、拡大新生児スクリーニングとしてライソゾーム病のほか、先天性免疫異常症や脊髄性筋萎縮症、先天性サイトメガロウイルス感染などさまざまな分野の講演がありました。また、今回初めての企画として若手から中堅医師の先生方に、さまざまな新生児スクリーニング対象疾患のlectureを音声付きファイルで作成して頂き、現地の休憩室での放映、ならびにオンデマンド配信しております。当学会の教育コンテンツとして活用できればと思っています。学会の内容はもちろんのこと、懇親会含め参加された方々が新潟での時間を楽しんで頂けたのなら幸いです。

新規のスクリーニング対象疾患が増えるとともに、本学会が益々発展することを祈念して大会長の挨拶とさせていただきます。



第51回マスキング学会 学術集会に向けて

第51回日本マスキング学会学術集会会長
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授
中村 公俊



第51回日本マスキング学会学術集会
が、2024年(令和6年)8月23日(金)～24日(土)
の2日間、熊本城ホールにおいて開催されること
となりました。熊本は2016年に震災に遭い、多
くの皆様からのご支援を受けました。復興は少し
ずつ進み、新しい熊本城ホールが開業し、ようや
く熊本城天守閣の修復が完了しました。新型コロ
ナウイルスによるパンデミックも終了しつつあ
り、海外では対面開催の学会が盛況となっている
のを目の当たりにしています。

日本マスキング学会は、1973年に代
謝異常スクリーニング研究会としてスタートし、
2007年のタンデムマスキングのパイロッ
ト研究開始以降、マスキングの対象疾患
は急速に拡大してきました。現在では全国で20
疾患以上を対象とした、世界でもトップレベルの
検査が実施されています。特に近年全国に広がり
を見せている新規の拡大新生児スクリーニングで
は、ライソゾーム病、免疫不全症、脊髄性筋萎縮
症などを対象とした多くの領域の疾患を対象とし
たスクリーニング検査が実施されるようになりま

した。その中で、本学会は小児科医、産婦人科医、
研究者、臨床検査技師等、幅広い分野からの熱心
な学会員によって構成されており、社会の中でも
大きな意味をもつ学術団体になっております。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、学会が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、連携を深める絶好の機会だと考えてい
ます。熊本ではこれまでに、1989年に第17回学
術集会を松田一郎名誉教授が、2003年に第31回
を梅橋豊蔵先生が開催されてきました。第51回
学術集会のテーマは「新生児マスキング
は新時代へ」、特別講演、教育講演、シンポジウ
ム、一般演題など、参加される方々が明日からの
診療、業務等に役に立つ内容になるように準備を
進めております。

また今回も皆様を熊本にお迎えできることはこ
の上ない喜びです。多くのご参加とご協力を賜り
ますようよろしくお願いいたします。



お母さん・お父さん・祖父母のみなさんへ ～スマホなどの映像メディアは 赤ちゃん・子どもの発達に影響を与える～

元仙台医療センター小児科
田澤 雄作



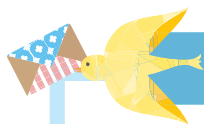
長時間使用するスマホ・テレビ・ビデオなどの映像メディアは、母子お互いの語りかけのない時間を大量に生みだして言葉のめばえや発達を奪い、さらに母子のまなざしと笑顔を奪い、「私の赤ちゃん可愛い、ママ大好き」という母子の絆の成熟を妨げます。「3歳までは接触させない、以後は1日30分から1時間が目安」これだけの知恵で、出生後の養育環境による「発達」の問題をさけることができます。便利な、気分転換の道具として利用するのがポイントです。母子の静かな眠り、手遊び、遊び歌、絵本の読むきかせ（読みあい）そして身体運動はスマホから離れる時間を作り、子どもたちは健やかに成長していきます。

テレビ（1960年頃）に始まった過剰な映像メディアへ接触の功罪は、「みんなが見ている、遊

んでいるから大丈夫」というムードを作り出し、弊害を覆い隠し半世紀という月日を費やし、今まで見たことも、聞いたこともない前代未聞の「不登校・いじめ・ひきこもり・大人になれないなどの問題」を作り出しました。この危険な時代を乗り越えてゆくためには、私たち大人が「周りの空気を読む」のではなく、求められている重要なポイントは、囚われない（束縛されない）自由な考え方をとりもどすことです。

かつて、日本でおきた特殊な公害（イタイ・イタイ病等）の根にあったのは、その「弊害」を覆い隠し、産業活動を優先した「灰色の大人」の考えであり、それが悲惨な結末につながったことを思いだし、現代の（未曾有の）子どもの問題を「地球規模のICT公害」と考えるとすっきりします。

田澤雄作先生は、2023年6月30日にご逝去され、今原稿が遺稿となりました。ご冥福をお祈り申し上げます。（文責 山口清次）



編集後記

自治体から委託されている新生児マススクリーニング精度管理事業の窓口が、今春から一般社団法人日本マススクリーニング学会に移行しました。マススクリーニング精度管理業務、コンサルテーション業務および啓発関連業務（新生児スクリーニング全国ネットワーク会議、タンデムマス通信等）はこれまで通り進めていきます。これまで窓口だったNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会は、「NBS精度管理支援事務局」として引継ぎをしながらしばらく協力させていただきます。

今号（18号）では、マススクリーニング（NBS）関連のニュースとして、今春（2023年）新設された「こども家庭庁」について母子保健課の林優先生にご紹介いただきました。NBS事業を統括する部署（母子保健課）は厚生労働省から「こども家庭庁」に移行しました。またNBSで発見された後の治療、医療支援はこれまでと同様に厚生労働省難病対策課が担当されます。山田章夫先生（難病対策課長）から最近の難病や児童福祉法関連の法改正等について解説していただきました。巻頭言は、特殊ミルク開発委員長の井田博幸先生（元慈恵医大教授）が寄稿して下さいました。森岡一朗先生（日大小児科教授）に「CNV感染症のスクリーニング」、濱崎孝史先生（大阪公立大小児科教授）に「PKUの新しい治療法」について解説していただきました。また、4人の患者家族の皆様からご寄稿いただきました。いずれも、我々が勇気づけられる示唆にとんだ内容でした。お礼申し上げます。

「タンデムマス通信」は、次号から「新生児スクリーニング通信」と名前を変えて再出発します。これまでの企画から脱皮して、タンデムマス等の代謝異常症のみならず新生児マススクリーニング全般の話題を提供し、またより多くの患者家族の皆様から体験談やご要望などの生の声を聞かせていただく場になることを期待しています。さらにNBSに限らず「こどもの幸せ・健全な成長」に関連する話題やエッセイなども掲載して、より多くの皆様に関心を持っていただける情報誌として発展することを祈念します。

来年（2024年）8月に熊本大学の中村公俊教授が会頭で第51回日本マススクリーニング学会が開催されます。皆様とお会いできるのを楽しみにしています。

（第18号編集責任者 山口 清次）

タンデムマス通信 vol.18



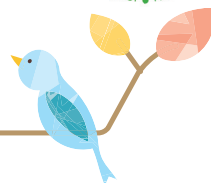
発行日 2023年11月1日

発行者 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)

学会事務局 〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷5-8-10-605
〈TEL〉 03-3354-2070 〈FAX〉 03-3354-2017

編集部 NBS精度管理支援事務局
〒693-8501 島根県出雲市塩冶町89-1
島根大学医学部小児科内 〈TEL〉 080-6340-8496
〈E-mail〉 booklet-tms@tandem-ms.or.jp

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51回 The 51st Japanese Society for Neonatal Screening
日本マススクリーニング学会
学術集会



©2010 熊本県くまモン#K35696
熊本県 PR キャラクター「くまモン」

2024年
8月23日(金)・24日(土)

会場

熊本城ホール
(オンデマンド配信有)

会長

中村 公俊

熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座

演題登録期間

2024年3月25日(月)～5月17日(金)

運営事務局

株式会社インターグループ
〒531-0072 大阪市北区豊崎3-20-1 インターグループビル
TEL:06-6372-3053 FAX:06-6376-2362 Email:jsns51@intergroup.co.jp

<http://jsns51.umin.jp>





一般社団法人日本マススクリーニング学会
<http://tandem-ms.or.jp>