

新生児

NEWBORN
SCREENING
NEWSLETTER



Vol. **19**
2024.8

マススクリーニング通信



TMSコンサルティングセンター
✉ consult-nbs@jsms.gr.jp

コンサル タンデムマス

検索 

よりそいの医療をめざし、 多様化する母児をみまもる

横浜市立大学名誉教授（産婦人科学）
日本産婦人科医会副会長
平原 史樹



いつの時代でもこどもは大切にされてきました。いまメディアでも国会でも地域でも『こどもまんなか』の言葉は随所で目にすることができます。2018年には成育基本法が成立し、2022年にはこども基本法、こども家庭庁が誕生しました。

EBM（Evidence Based Medicine）という科学的実証の積み重ねが診療の基盤となって医学・医療の発展に寄与しています。日本が最先端を走る医療の中にあっても、がん受療現場では全国各地で大きな地域差が生じ、“よい”がん治療にたどり着けないがん難民が問題となって2007年にはがん対策基本法が制定され、さらに2016年にはがん対策“推進”基本法としてがん治療とともにがん患者さんの生活に踏み込んだ多様な就労支援などが医療におけるもう一つの主役として表舞台に引き出されてきました。

こども重視の政策は実は古い時代から始まっています。昭和12年には『母子保護法』が制定され、のちにこの法律は昭和40年に『母子保健法』として独立して母児をとりまく妊娠出産環境の改善に貢献しています。その後も多くの法令、事業が母児、妊娠・出産、育児を取り巻く支援策として提供されています。

2018年、成育基本法が成立した時、最も強く謳われたことはこれらの数多くの支援策・事業を一元的にシームレスな行政サービスとしてまとめていくことでした。ライフスタイルの多様化にともなうニーズに応え、さらに個々の母児に寄り添うことの大切さが求められています。がん対策推進基本法で多様化するがん患者さんの個々の生活に寄り添うように国がギアチェンジした医療政策は母児政策においてもより実践的な運用が待たれるところとなっています。

新生児マススクリーニング検査にも漸く新たな風が吹き始め、従来の20疾患の代謝関連マススクリーニング検査にSCID（重症複合免疫不全症）、SMA（脊髄性筋萎縮症）の2疾患が加えられる方向で現在準備が進んでいます。今後のなお一層の検討による新生児マススクリーニング検査の拡充が望まれます。

出産関連費用の保険制度化へと世論が動く中、均一医療としての出産の公定価格化への議論が進んでいます。これからの時代に求められるキーワードは個々人の多様化したニーズといきざま、価値観に応える医療、社会による伴走型寄り添い支援です。どのような『こどもまんなか政策』が今後進んでいくのでしょうか？また進めるべきなのでしょうか？課題はまだまだ重く私たちの前に横たわっています。



目次

1. 巻頭言

- よりそいの医療をめざし、
多様化する母児をみまもる…………… 1
平原 史樹 / 横浜市立大学名誉教授(産婦人科学)
・日本産婦人科医会副会長

2. 各分野からの寄稿

- 1) 母子保健課からのご挨拶…………… 3
木庭 愛 / こども家庭庁成育局母子保健課 課長
- 2) 難病対策課の最近の取り組み…………… 4
山田 章平 / 厚生労働省 健康・生活衛生局
難病対策 (前) 課長
- 3) 新生児マススクリーニング
～制度上の課題…………… 5
大浦 敏博 / 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

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…………… 6
但馬 剛 / 国立成育医療研究センター研究所
マススクリーニング研究室
- 2) 精度管理の最近の状況…………… 7
花井 潤師 / 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
- 3) コンサルテーションセンターの
業務を拡大しました…………… 8
小林 弘典 / 島根大学医学部附属病院・検査部

4. マススクリーニングの話題

- 1) 新生児マススクリーニング検査に関する
実証事業について…………… 9
林 優 / こども家庭庁成育局母子保健課
- 2) 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング
事業化に向けて……………10
齋藤 加代子 / 東京女子医科大学ゲノム診療科
- 3) 免疫不全症新生児スクリーニングに対する
実証事業について……………12
今井 耕輔 / 防衛医科大学校

- 4) 米国ニューヨーク州のマススクリーニング：
ワズワースセンターを訪問して……………14
大石 公彦 / 東京慈恵会医科大学小児科

5. 治療・食事療法の話題

- 古典的PKUの新しい治療法とその先に
見えてくる希望：出生からハネムーンへ……………16
新宅 治夫 / 大阪公立大学 大学院医学研究科
地域周産期新生児医療人材育成寄附講座

6. 各地区の新生児マススクリーニングの現状と課題

- 1) 佐賀県の拡大新生児マススクリーニングの
現状と課題……………18
垣内 俊彦 / 佐賀大学医学部小児科
- 2) 和歌山県における新生児マススクリーニング
の現状と課題……………21
利光 充彦 / 和歌山県立医科大学小児科

7. 患者家族から

- 1) MCC欠損症（別名3-メチルクロトニルCoA
カルボキシラーゼ欠損症、メチルクロトニル
グリシン尿症）と向き合う家族のためのハン
ドブックができました……………22
柏木 明子 / 有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会
ひだまりたんぼ
- 2) 15万人に1人の出会いに感謝 ……………24
加藤 政美

8. マススクリーニング学会・学会情報

- 第51回日本マススクリーニング学会
学術集会のご案内……………26
中村 公俊 / 第51回日本マススクリーニング学
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

9. マススクリーニングにまつわる話

- 次世代の新生児スクリーニング技術を求めて……………27
小原 収 / かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部

10. 編集後記 ……………28



母子保健課からのご挨拶



こども家庭庁成育局母子保健課
課長 木庭 愛



皆様には、母子保健行政の推進については、かねてより格段の御配慮を賜り、深く感謝申し上げます。

昨年4月のこども家庭庁の発足に伴い、母子保健行政も、厚生労働省からこども家庭庁に所管官庁が変わりましたが、妊娠期から出産・子育てまで切れ目のない支援体制を整備し、次世代を担うこどもの心身の健やかな成育が確保されるよう、科学的知見に基づく成育医療の提供に関する施策を推進するというミッションは変わりません。

新生児マススクリーニング検査は、異常の早期発見・早期治療により、障害の発症予防を目的とする母子保健の重要な取組です。昭和52年度の事業開始から45年あまりが経過し、現在では、都道府県・指定都市において、先天性の代謝異常症や内分泌異常症など20疾患を対象として、公費での検査が実施されているところですが、近年の治療薬の開発等の状況を踏まえ、関係学会等から脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）の2疾患を対象に追加する必要性が指摘されておりました。

こうしたことから、令和5年度より、これら2疾患を対象に追加する場合の全国の検査・診療体制や遺伝カウンセリング体制の整備状況の把握等を行うことを目的として、国立成育医療研究セン

ターの但馬剛先生に研究代表を務めていただき、こども家庭科学研究における調査研究を実施しているところです。

そして、この調査研究と連携しつつ、対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータや情報を収集するための実証事業を実施することとし、令和5年度補正予算において、SMA、SCIDの2疾患を対象とするマススクリーニング検査の実施に係る補助事業を創設しました。

将来的には、調査研究の結果や実証事業の成果を踏まえ、全国の自治体において、SMA、SCIDを対象とした新生児マススクリーニング検査を実施していただけるよう、支援してまいりたいと考えています。

新生児マススクリーニング検査制度の発展に向けて、また患者さんのご家族への支援に、長年にわたってご尽力をされておられるNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会、日本マススクリーニング学会、また、国立成育医療研究センターや全国の自治体の関係の皆様へ、心より敬意を表しますとともに、引き続きのご協力をよろしくお願い申し上げます。

結びに、皆様の益々のご健勝、ご発展を祈念しまして、挨拶とさせていただきます。

よろしく願いいたします。

難病対策課の最近の取り組み



厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策(前)課長
山田 章平
(7月5日より保険局医療介護連携政策課長)



厚生労働省難病対策課が最近力を入れている取り組みを紹介させていただきます。

1) 治療研究の推進

今年度開始した取り組みとして、2点ご紹介します。

- ① まず、難病・小慢データベースの活用です。このデータベースには、臨床調査個人票（臨個票）や医療意見書の記載内容がすべて登録されています。本年4月より、これまで予算事業で行っていた難病・小慢DBの事業を法律に規定し、民間企業等の第三者への情報提供を可能とし、難病や小児慢性特定疾病に関する研究等に活用していただけるようにしました。
- ② 次に、診療報酬の改定です。今までの遺伝学的検査に関する診療報酬上の評価は、疾患ごとに規定されていました。6月からは、複数の疾患を疑った際に行う遺伝学的調査も評価されるようになりました。この遺伝子検査の実施により、診断の早期確定、適切な医療管理が期待されます。

2) 医療費助成の対象疾病の拡大

医療費助成を受けられる指定難病の見直しや追加を行い、今年度は3疾病を追加し計341疾病となりました。追加された3疾患は、MECP2重複症候群、線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む）、TRPV4異常症です。現在、令和7年度の疾病追加に向けて検討を進めています。

3) 患者家族の医療費助成・支援のための環境整備

患者さんやご家族が医療費助成や支援につながりやすくなるよう以下のように環境を整備しました。

- ① まず、医療費助成申請のオンライン化です。2023年度に指定医が臨床調査個人票や医療意見書を直接データベースにオンライン登録できるようシステム改修をし、医療費助成申請のオンライン化に関する調査研究を実施しました。調査研究の結果を踏まえ、申請する患者さんやご家族、また支給認定を審査する自治体の利便性の向上に資するオンライン化の方法の検討を進めています。
- ② 次に、登録者証の発行です。本年4月から、福祉、就労等の支援を円滑に利用できるようにするため、指定難病に罹患していることを証明する登録者証の発行を始めました。これまで軽症であることにより証明が難しかった指定難病患者にも発行し、登録者証を見せることで、福祉サービスや就労支援サービスをご利用いただけます。

以上、最近の取り組みをいくつか紹介させていただきました。難病対策課は、難病の患者さんやその家族が安心して生活し、未来に希望を持てる社会を作っていきたいと思います。少しずつかもしれませんが、着実に前に進めてまいります。

新生児マススクリーニング ～制度上の課題



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（以下NBS）は乳幼児健診、予防接種などと同じく国策による公衆衛生事業です。米国においても、NBSによる早期発見・治療の効果は2001年～2010年における公衆衛生上の10の偉大な成果の一つに挙げられています（Morbidity and Mortality Weekly Report / Vol. 60 (19); 619-623, May 20, 2011）。

わが国のNBSは、昭和52年(1977年)7月12日の厚生省児童家庭局長通知により、都道府県・指定都市への国庫補助事業として開始されました。しかし、母子保健法令上の記載はなく、母子保健法第13条に基づいた、都道府県および指定都市が実施する健康診査・検査事業の一つと考えられています。平成13年(2001年)3月28日には一般財源化され、掛かる費用は国費から地方交付税措置となり、自治体間の格差、事業内容の低下も危惧される様になりました。

一方、令和3年(2021年)2月9日閣議決定された「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について」の【Ⅱ-2-(3) 乳幼児期における保健施策】において、「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」と記載されました。NBSの国策としての立ち位置は変わりなく、むしろ推進されていると考えるべきでしょう。さらに、令和5年(2023年)6月16日閣議決定された「経済財政運営と改革の基本方針2023」の中の「3. 少子化対策・こども政策の抜本強化（こども大綱の取りまとめ）」では、「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、新生児マススクリーニング、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」という文言が記載されました。ここに初めて「新生児マススクリーニング」が政府の施策の中に明記されたこととなります。しかし、未だNBS検査の実施や精度管理等についての法的な実施根拠は存在しません。

近年、検査法の進歩、新規治療法の開発に伴い、NBS対象疾患追加の必要性が指摘されています。しかし、自治体の財政状況は厳しく、法的規定のないNBSへの取り組みは自治体により様々です。現行NBS事業の充実や、新規拡大NBSへの取り組みを進めるためにも、NBS事業を母子保健法令上に位置付ける取り組みは大変重要であり、喫緊の課題と考えられます。

新規疾患のマ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クリーニング研究室
但馬 剛



研究や有料検査としての実施地域が拡大している新規疾患マスクリーニングについて、2019年度から2022年度にかけてはAMED研究開発成果として、対象疾患としての適合性に関する現状評価と、公的事業化のための選定基準案を報告しました。2023年度からは後継課題として、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」が採択されています。本研究課題では、上記の選定基準に沿って、各自治体の新規疾患スクリーニングに関する情報を収集・評価し、社会実装するために必要な体制構築プランの提示を目指しています。

発足当初は、この研究班で各種疾患スクリーニングに関する調査を実施する計画でしたが、重症複合免疫不全症（SCID）・脊髄性筋萎縮症（SMA）のスクリーニングの早期実現に対する社会的要請が強まる中、各疾患領域の専門学会や研究班から、それぞれ独自に実態調査を進める意向が示されました。そこで、これらの調査は、以下の各学会・研究班と当研究班と共同で実施することになりました。

ライソゾーム病（LSD）および副腎白質ジストロフィー（ALD）

- ・日本先天代謝異常学会のワーキンググループ
- ・厚生労働科学研究費補助金「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究」（研究代表者：奥山虎之）

原発性免疫不全症（PID）

- ・日本免疫不全・自己炎症学会 PID新生児スクリーニングコンソーシアム

脊髄性筋萎縮症（SMA）

- ・臨床情報に関する調査：
厚生労働科学研究費補助金「神経変性疾患領域における難病の医療水準の向上や患者のQOL向上に資する研究」（研究代表者：戸田達史）
- ・診療体制に関する調査：
日本小児神経学会のワーキンググループ

先天性サイトメガロウイルス感染症（cCMV）

- ・AMED難治性疾患克服等総合研究事業「母子感染のリスク評価と先天性感染の新たな診断・予防法の開発研究」（研究開発代表者：森岡一朗）

以上のうちSMAについては、昨年度すでに全国調査が実施されました。今年度はLSD・ALD・PIDの調査が実施される予定です。

精度管理

日本マスクリーニング学会で進めている技術的検討結果を共有します。SCID・SMAスクリーニングの「実証事業」では、精度管理の実施も要求されており、両疾患で用いられる定量PCR検査の精度管理については、実用の見通しが立っています。

医療経済学的評価

国立保健医療科学院と国立成育医療研究センターの専門家が分担しています。昨年度は予備的調査として、小児希少疾患の経済性評価に関する先行研究の体系的レビューを行い、技術的課題を検討しました。

以上、こども家庭科学研究の概況をお示しました。この課題に関係・関心のあるすべての方々に、引き続きご協力をお願いする次第です。

精度管理の最近の状況



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



はじめに

新生児マススクリーニング（以下、NBS）は、出生するすべての新生児を対象にして、公費負担の無料検査として、全国の自治体で実施されています。このため、どこの自治体で受検しても、常に同じ検査精度であることが必要で、検査精度を一定に保つための事業として、すべてのNBS検査機関は精度管理事業に参加することが求められています。

精度管理事業は、日本マススクリーニング学会が各自治体からの委託を受けて実施しています。具体的には、外部精度管理（PT試験、QC試験）と内部精度管理支援（測定値分布調査と実施状況調査）の二つの内容になります。これらの試験・調査において、データ収集、結果の集計・解析、フィードバックを行っているのが、専用のWebアプリケーション「新生児マススクリーニング精度保証システム」（以下、QAシステム）です。

NBS Web解析システムがリニューアル

今号から、「タンデムマス通信」が「新生児マススクリーニング通信」にリニューアルされましたが、QAシステムにおいても、「タンデムマス検査Web解析システム」（タンデムマス通信第7号、発行日2017年11月30日）を、「NBS Web解析システム」（以下、Web解析システム）にリニューアルしました。これまでは、タンデムマス検査の指標だけを扱ってきましたが、Web解析システムでは、NBSで扱うすべての検査指標の測定値分布やカットオフ値を集計・解析できるようになりました。

また、これまで、Excelマクロでの集計を介して行っていたデータ登録は、検査データを直接、Web解析システムに登録できるようにしました。さらに、検査データとともに、検査年月日、性別、

出生時体重、在胎週数、採血日齢などの属性データを登録できるようにして、自施設のみで閲覧可能な統計処理機能を追加しました（箱ひげ図出力例：図1、2）。

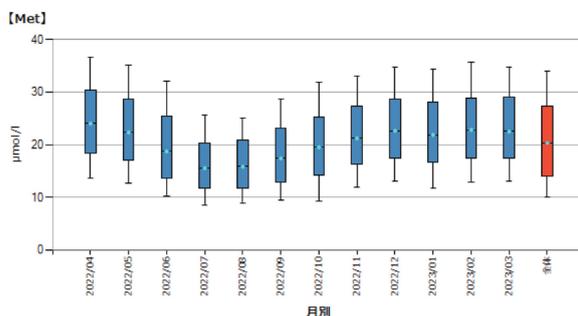


図1. 検査年月別Met値（表示例）

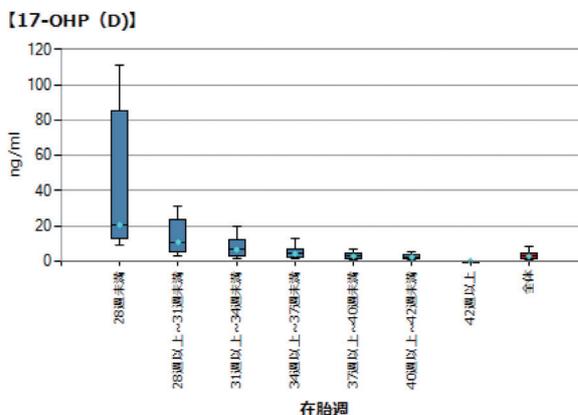


図2. 在胎週数別17OHP値（表示例）

まとめ

今回のリニューアルを機に、QAシステム全体をHTTPS（常時SSL）化し、全てのページが暗号化され、各検査機関が安心して、検査データの統計解析ができるようセキュリティの増強を行いました。今後、これまで以上に、QAシステムを活用いただけるよう、機能の充実化を図るとともに、各システムの機能解説や調査結果の見方、活用方法などについて、Zoom研修なども検討していきたいと考えています。

コンサルテーションセンターの業務を拡大しました



島根大学医学部附属病院・検査部
小林 弘典



タンデムマスによる新生児マススクリーニング検査（以下NBS）の全国実施から10年間の経過がありました。コンサルテーションセンターは当初タンデムマス検査に慣れていない医療関係者や検査施設の方も少なくない状況の中で、NBSを円滑に拡大・運用するために組織されました。導入期の混乱回避や地域間の医療の質を均てん化するという当初の目的に大きな役割を果たしてきたと思います。今回、自治体からの精度管理事業の委託先がマススクリーニング学会に移行したタイミングで、今年度(2024年度)からコンサルテーションセンターの相談対象疾患をNBSの全疾患に拡大することになりました。また、ホームページの情報の充実なども進めて行く予定です。コンサルテーションセンターを継続することで、今後、次々に拡大していくであろうNBSの体制を支える柱の1つに成長していくよう努めていきます。

今年度、従来のタンデムマス対象疾患・ガラクトース血症に加えて、新たに先天性副腎過形成症、先天性甲状腺機能低下症がコンサルテーションの対象疾患に含まれることとなりました。対象疾患の拡大に伴い、これまでの代謝疾患専門医や検査技師に加え、新たに内分泌疾患のエキスパート3名をコンサル医師として加え、充実の体制で再スタートしました。

相談受付のながれは、原則としてこれまで通りです。すなわち、相談者は、医療機関関係者、検

査施設、自治体関係者に限らせていただき、メールでの対応が中心となります。ご質問いただいた内容は必要に応じて、複数のコンサル医師やコンサル技師間で議論し、回答が作成されます。3営業日を目処に質問者に回答が送られます。緊急の対応が必要な場合などは、これまで通り臨機応変に対応していくつもりです。コンサルテーションセンターはその領域のエキスパートによって議論された意見を聞くことができるシステムです。是非、各地域での周知をお願いいたします。

さらに、今後はマススクリーニング学会のホームページ改修に合わせて、WEB上で閲覧できる情報の整理を進め、より使いやすいコンサルテーションセンターを目指していきたいと考えています。

NBSに関わる医師（小児科医・産婦人科医など）、コメディカル、自治体関係者の方々が、ホームページをご覧になった際に、必要な情報を迅速かつ容易に入手できるよう、情報の整理などに着手いたします。加えて、保護者様向けのコンテンツも充実させる予定です。情報やコンテンツに関する提案があれば、随時受け付けておりますので、コンサルテーションセンター窓口までご連絡をお願いします。

引き続き、皆様のご支援とご協力をお願い申し上げます。

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
- ※ご家族からの直接のご相談は受けません

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営業日以内に返信します
- 「お問い合わせシート」を利用下さい（TMS 普及協会ホームページ参照）



専門家（コンサル医師・コンサル技師）

- コンサル医師・コンサル技師はマススクリーニング学会より推薦された各分野の専門家です
- コンサル間で協議して回答します

新生児マスキリーニング検査に関する実証事業について



こども家庭庁成育局母子保健課
林 優



1. こども家庭庁について

こども家庭庁は令和5年4月1日に発足しました。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。

2. 新生児マスキリーニング検査に関する実証事業について

新生児マスキリーニング検査は、昭和52年度より、都道府県・指定都市で5疾患を対象とした国庫補助事業として開始された極めて重要な母子保健施策です。その後、検査技術や治療法の進展等を踏まえて対象疾患を拡充してきており、現在は、早期発見・早期治療により知的障害等を予防することが可能な20の先天性代謝異常等の疾患が対象となっています。

近年、新規検査法や治療法の発展により、学会

等の関係者からマスキリーニング対象疾患の追加の必要性が指摘されており、特に重症複合免疫不全症（Severe combined immunodeficiency : SCID）及び脊髄性筋萎縮症（Spinal muscular atrophy : SMA）の2疾患に関しては新たに追加する優先度が高いと考えられています。一方で、これらの疾患を対象としたマスキリーニング検査を全国で展開するためには、それぞれの地域において、検査陽性者や患者が、必要な精密検査や診療、遺伝カウンセリング等を受けられる体制の確保や検査の精度管理の適切な実施が必要となります。

こうした背景を踏まえ、地域における検査・診療体制の整備状況の把握等を行う国の調査研究と連携・協力を行いつつ、対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータや情報を収集するための実証事業を開始することとし、「母子保健医療対策総合支援事業（令和5年度補正予算分）の実施について」（令和5年12月28日こ成母第375号こども家庭庁成育局長通知）において実証事業の実施要綱を示したところです。また、令和6年度には、実証事業に参加する自治体には、実証事業の対象となる2疾患の検査に関する精度管理の実施を要件とすることとしております。

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。

脊髄性筋萎縮症の新生児 マスキリーニング事業化に向けて



東京女子医科大学ゲノム診療科
齋藤 加代子



1. はじめに

脊髄性筋萎縮症（SMA）に3種類の治療薬が開発され、うち2種類は、発症前投与が発症後投与より有効性が高いことが治験で証明されました。そこで「拡大新生児マスキリーニング」として都道府県ごとの判断で有料のSMAの新生児マスキリーニング（NBS）検査が開始されました。

2. SMAの拡大マスキリーニング検査の実情

2024年1月31日現在、40都道府県で実施され（図1）、我々の全国疫学調査の回答では、さらに4県が「開始」、2県が「開始予定」と回答し、全国的に広がった状況です。こども家庭庁が10億円の予算にて実証事業を開始し、13府県・8政令市が参加しています。東京都は国とは別に6億円の予算にて2024年4月より「主要な施策」

のひとつとして公費で開始しました。

3. SMAのNBS事業化に向けた体制整備

SMAのNBS事業化に向けた体制整備として、以下の3点が重要です（図2）。

①**出生医療機関**はNBS検査陽性者を迅速に精査医療機関に繋げること

特にI型（SMN2コピー数2または3）は救命救急疾患であると認識して、半日でも早くSMA専門の精査医療機関を受診させること

②**精査医療機関**は、迅速に遺伝学的検査を実施し、確定診断を行い、治療実施機関に繋げること（検査機関における遺伝学的検査の迅速実施も重要）

遺伝学的検査前後に、SMAは治療可能な疾患であること、迅速な治療が予後に影響すること、遺伝子治療は新生児期には副作用が出にく

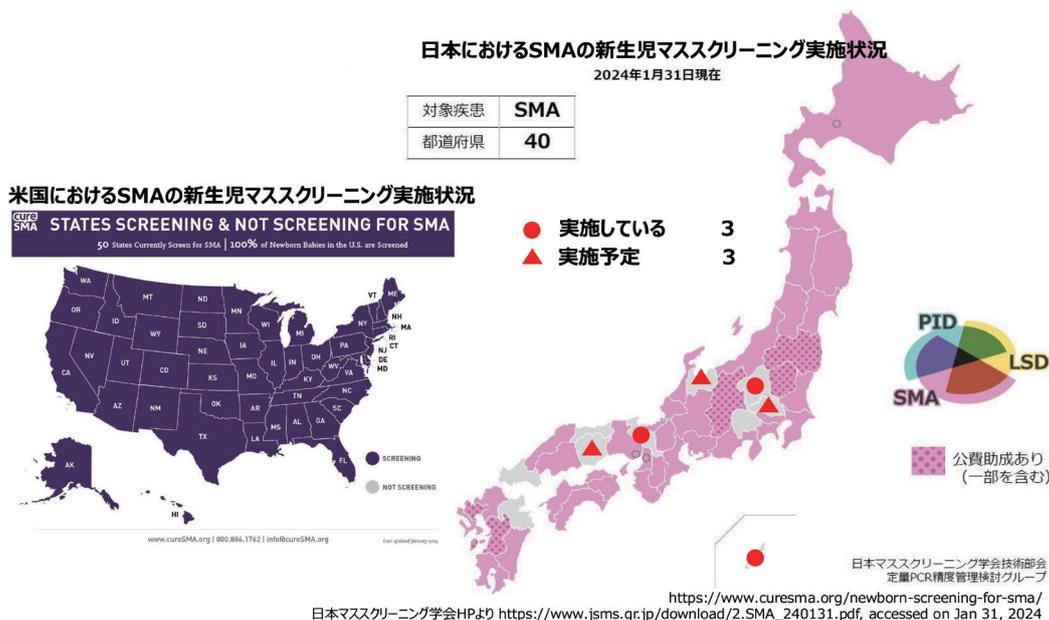


図1

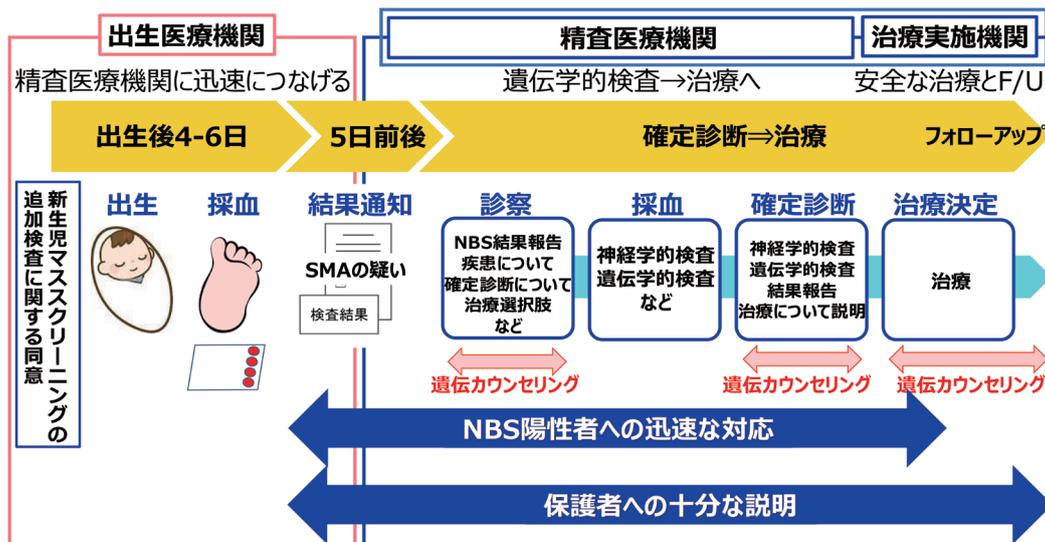


図2



図3

いこと等の情報提供と遺伝カウンセリングが必要です。

③**治療実施機関**は安全な治療と治療後の対応を行うこと

治療の落ち着いたところで次の妊娠や兄弟姉妹に関する遺伝カウンセリングを実施すること、SMA発症の有無にかかわらず、定期的な受診により運動機能検査などの医療を継続して受け、治療の安全性と有効性をSMAの専門医が確認すること

4. **全ての赤ちゃんと保護者に安心を**

無治療では脊髄神経細胞の変性と脱落が日々進

みます。SMAであると診断されても、上記のような医療体制において、安心して迅速に医療を受けられるとともに、保護者が不安なく前向きに子育てと医療に向き合うことができるためのカウンセリングや支援体制も重要です。

5. **おわりに**

NBSにて発見・診断された子ども達の状況を把握し、医療や福祉として支援するレジストリの必要性を考え、難病プラットフォーム連携のSMARTコンソーシウム (<https://www.sma-rt.org/>) を構築しました(図3)。

積極的な登録をお願い致します。

免疫不全症新生児スクリーニングに対する実証事業について



防衛医科大学校
今井 耕輔



原発性免疫不全症（PID：primary immunodeficiency diseases）は、一つの遺伝子の異常により、免疫異常を来す一群の疾患であり、その病型は、500以上にものぼります。中でも最も重症であるT細胞欠損による重症複合免疫不全症（Severe Combined Immunodeficiency: SCID）と、B細胞欠損症（B cell deficiency: BCD）による無ガンマグロブリン血症に対して、我々は、TREC（T細胞受容体遺伝子再構成産物）と KREC（Igκ鎖遺伝子再構成産物）を定量する方法（定量PCR法）を用いた新生児マススクリーニング（Newborn Screening: NBS）法の開発を行い、全国展開を図ってきました。SCIDは、T細胞欠損による疾患であり、抗体産生不全症も伴うため、「複合」免疫不

全症、と呼ばれています。BCDは、抗体産生を担うB細胞が欠損している疾患で、代表的な疾患がブルトン型X連鎖無γグロブリン血症（XLA）です。SCID全体としては、約5万出生に1人の頻度であることが、アメリカなどのNBSの結果から明らかになっていますが、BCDのNBSを行っている国はまだそう多くはないため（スウェーデン、ブラジル、香港、ウクライナ、など）、真の頻度は不明です。

SCIDは、根治療法である造血細胞移植をしない場合、1歳までに命を失う予後不良の疾患であり、BCDは、乳幼児期に、細菌・ウイルスの反復感染・重症化を来す疾患です。SCIDに対しては、骨髄移植、臍帯血移植などの造血細胞移植が

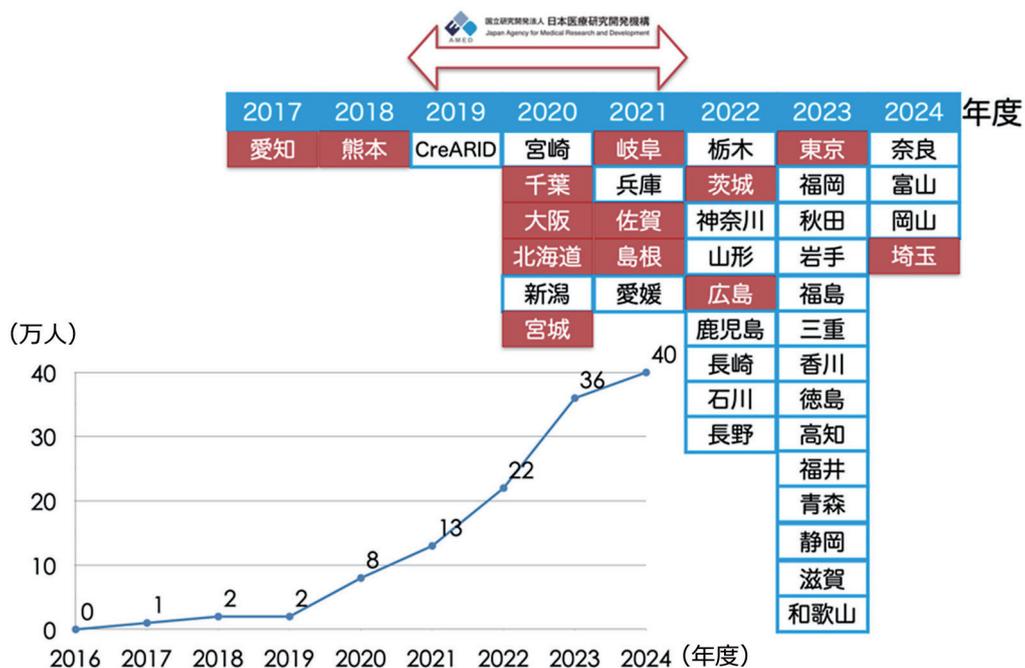


図1. 日本における免疫不全症スクリーニングの拡大
赤抜きの都道府県は、AMED研究班の参加地域

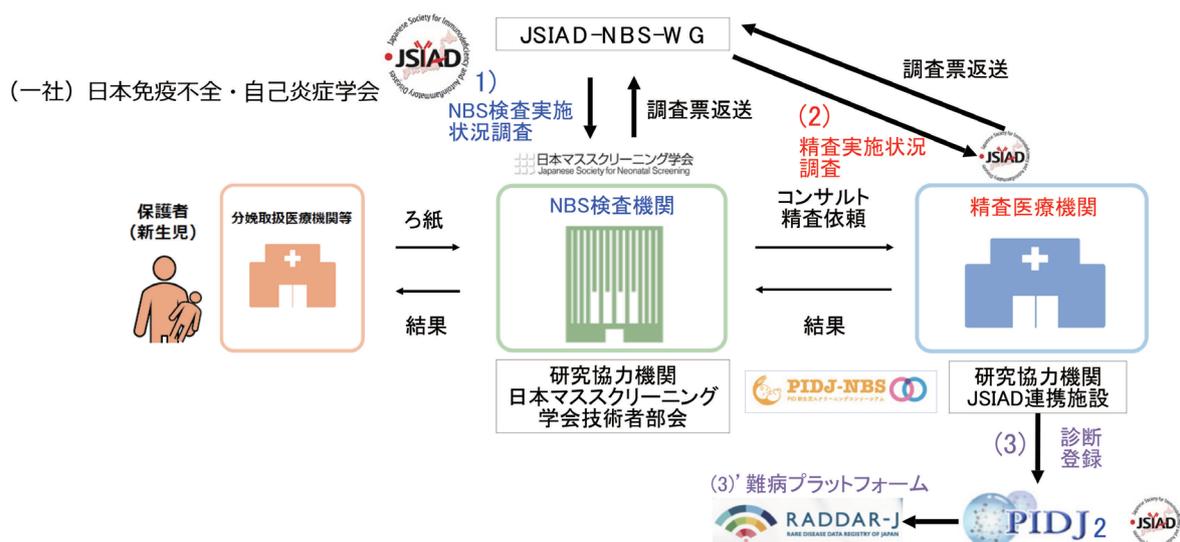


図2. 実証事業のしくみ

有効であり、BCDに対しては免疫グロブリン補充療法が有効です。

私たちは、2009年にTRECの定量によるSCIDスクリーニング法を、2011年にKREC定量によるBCDスクリーニング法を開発し、報告しました。そこに、治療可能となった脊髄性筋萎縮症(SMA)の原因遺伝子SMN1を検出可能にする仕組みを組み込み、3疾患・病型を検査するキットをAMED(日本医療研究開発機構)の支援を受けて実用化し、島津製作所から発売しました。その他にも4社から、同様のキットが発売され、全国の検査施設で任意検査により検査可能となりました。2023年度には、患者会のみなさんの後押し

もあり、こども家庭庁と自治体とを合わせて約20億円の予算でSCIDとSMAのNBSに対する実証事業の開始が発表されました。これを受けて13府県での公費化による実証事業が開始され、2024年度は30～40万人の赤ちゃんが恩恵を受けることになりました。実証事業では、検査施設への調査と、精査医療機関への調査、難病プラットフォーム(AMEDの公的データベース)と連動したPIDJ2データベースへの登録を行い、検査で発見される疾患の詳細な経過についても明らかにし、全国47都道府県での公費検査に向けた準備につなげる予定です。

米国ニューヨーク州の マスクリーニング： ワズワースセンターを訪問して



東京慈恵会医科大学小児科
大石 公彦



我が国では、様々な疾患が新生児マスクリーニングの対象に検討されています。今後の対象疾患の追加の際の課題や既存対象疾患に係る改善点を明らかにするために、諸外国の新生児マスクリーニングの運営体制を調査し、日本の現行システムと比較することは有用であると考え、私自身が臨床医として働いていたニューヨーク州の、新生児スクリーニングプログラムを運営するニューヨーク州保健局ワズワースセンター（以下、センター）を2023年11月に訪問しました。海外での新生児マスクリーニングの一例として紹介いたします。

ニューヨーク市から北に250キロ離れた州都アルバニーにあるセンターでは、先進的にスクリーニング検査に取り組んでおり、2023年時点で52疾患がスクリーニング対象疾患となっています。1965年のフェニルケトン尿症の検査が州の公衆衛生法で開始されて以来、これまで規則の改正によって様々な対象疾患が追加されてきました。ニューヨーク州では、年間約21万人出生する新

生児が受けるこの検査を、公的サービスの一環として、すべてセンターで行っています。運営費用は州の予算を始めとする様々な資金によって賄われ、新生児の家族に支払い義務はありません。年間予算は約1,400万ドル（約21億円）です。新生児一人に対してすべての疾患のスクリーニングをするために60ドル（約1万円）かかるという計算になり、比較的効率よく運営されていると言えるでしょう。スタッフは総勢約70名、検査項目に応じたチームや陽性新生児の紹介や転帰の追跡などを行うチーム等で編成されており、各チームが協力し合いながら迅速かつ正確な検査を行うことを心がけている様子が伺えました。

米国では新生児は出産後2日目には退院するため、濾紙血サンプルの採取は生後48時間以内に行います。サンプルは運送会社の特別なスピード配送を使って、朝の9時にはセンターに届けられます。当番チームによる開封、クオリティチェック、ID番号の付帯とデータエントリーチームによるシステムへの患者情報登録に引き続き、濾紙のパンチアウト、各種検査へと進みます。この一連の流れは自動化されており、サンプル到着から3営業日で結果報告が出るようになっています。

検査結果が出た後はフォローアップチームが担当します。偽陽性が疑われる場合は、小児科主治医に連絡が行き、再検査が行われます。国が規定している緊急性の高い疾患を疑うような陽性所見が出た場合には、各疾患グループで選定・認定されたスペシャルティケアセンター（SCC：精査



機関)へ即日連絡が行き、専門医を含むチームで陽性新生児の搜索(居住地が分かりにくい時もあります)、評価、治療を行うことになっています。陽性の新生児が見つかり、まず専任のスタッフがフォローを開始し、担当のSCCや診断名まで追跡、SCCから最終的な転帰の報告を受けて完了となります。そうすることで陽性症例が漏れなく精査されることを保証し、さらに偽陽性率の把握や検査のカットオフ値の調整等の作業を行なっています。このフォローアップの過程では、新生児や母親の個人情報を含む情報が他機関間で授受されますが、公衆衛生事業であるため、医療情報と同じように規制されずに取り扱うことができます。また、検査システムの質の担保のため、センターは国と州の両方にモニターされており、定期的な制度管理テスト等が義務付けられています。

センターは研究所としての機能も持っています。ニューヨーク州は他州に先駆けて新規スクリーニングの早期導入を行う州として知られていますが、その活動の一環として政府関連省庁と緊密に連携しながら、様々なパイロット研究により新規疾患導入の評価を行っています。現在も新たな疾患に係る、多くの先進的な研究が進められています。

今回の訪問を通じて、スクリーニング体制の法的規定や陽性症例のフォローアップシステム、新規対象疾患の追加に向けた取り組み方法など、多くの学びがありました。一方で、予算の不足や資金獲得のための負担、国と州の方針の不一致、患者団体からのプレッシャーなど、課題もありました。これらの知見を参考に、日本のシステムにおいても、より効果的で包括的な新生児マススクリーニングプログラムの構築に向けた取り組みが必要ではないかと感じています。百聞は一見に如かずと言います。様々な専門分野の有志を募って共に視察に行ければ、さらに良い学びができるのではないのでしょうか。

古典的PKUの新しい治療法と その先に見えてくる希望： 出生からハネムーンへ

大阪公立大学 大学院医学研究科
地域周産期新生児医療人材育成寄附講座
新宅 治夫



私が主治医のフェニルケトン尿症（PKU）の患者様ご本人の了解を得て、治療の変遷についてご紹介致します。

新生児マススクリーニングと食事療法

PKUの患者様、大資君が生まれたのは1996年のことでした。新生児マススクリーニングで高フェニルアラニン（Phe）血症を指摘され精密検査のために私の病院に紹介されてきました。初診時の血中Phe値は25mg/dLで、古典的PKUと診断され、すぐに低Pheの食事治療が始まりました。当時の血中Phe値の推奨維持範囲は2-4 mg/dLでした。最初は母乳とPhe除去ミルクで治療を開始し、離乳食開始以後は自然蛋白の摂取に、厳しい制限がついた食事となりました。

フェニルケトン尿症（PKU）の治療法は、当時は食事治療しかなく、低蛋白食とそれを補うPhe除去の治療ミルクの摂取で行われていました。この食事治療は子ども達にとって、美味しいハンバーグなどの蛋白質が食べられないだけでなく、美味しくなく治療ミルクを飲まなければならないという二重苦の大変つらい治療法でした。この、治療ミルクがとても臭くて味も悪く、飲ませるのに苦労することが多いので、お母様が外来に来られた時に治療ミルクの飲み具合を尋ねたことがあります。お母様が「大資が『お母さん、このミルク僕好きやねん！』と言うんですよ」そう言って涙ぐまれていたことを思い出します。当時、大資君は4歳でしたが、4歳の子が、美味しいはずのないミルクを「僕好きやねん！」と言い、お母さんを気遣う優しさに、私も少し驚き、感心したのを覚えています。

新しい治療法

大資君が13歳の頃に食事治療に代わる新しい治療法としてピオプテン[®]（フェニルアラニン水酸化酵素の補酵素、BH4）を内服する治療が承認されたので、古典的PKUには効果は少ないということでしたが、本人の希望も有り、効果があるかどうか調べるためにBH4・1週間投与試験を行いました。

この投与試験の間だけ食事制限が解除されるので、生まれて初めてチャーシュー麺を食べたそうです。結果はやはり古典的PKUの大資君には効果がなく食事治療を再開しなければならなかったのですが、そのチャーシュー麺の味が忘れられなくて「先生、月に1回でいいからチャーシュー麺を食べられるようになりたい」と言っていました。その時に「古典的PKUにも効果のあるお薬ができたら大資君に一番に連絡するからそれまで食事治療を頑張るね！」そう言って慰めたのを覚えています。

それから10年がたち、パリンジック[®]皮下注（ペグバリアーゼ）という古典的PKUにも効果のある新しい治療薬の治験が始まるということで、約束どおり真っ先に大資君に連絡したところ、「チャーシュー麺が毎日食べられるように頑張ります」と快諾してくれました。このパリンジック[®]は植物由来の酵素（フェニルアラニンアンモニアリアーゼ）を免疫原性の低減と半減期の延長を目的としてポリエチレングリコール（PEG）化した製剤ですが、注射するとアレルギー反応が非常に高率（9割以上）に起こるので、あらかじめ抗ヒスタミン剤を内服してから皮下注射するな



	用量・投与頻度	投与期間	
1日1回 20mgまでの 漸増法 9週間	2.5 mg 週1回	4週間以上	 パリンジック皮下注 2.5mg
	2.5 mg 週2回	1週間以上	
	10 mg 週1回	1週間以上	
	10 mg 週2回	1週間以上	 パリンジック皮下注 10mg
	10 mg 週4回	1週間以上	
	10 mg 1日1回	1週間以上	
	20 mg 1日1回	12-24週間 注)	 パリンジック皮下注 20mg
	40 mg 1日1回	16週間 注)	
	60 mg 1日1回	最大用量	

ど、しばらく大変な時期があります。またアナフィラキシーなどの強い副反応が起こることもあるため、これに対処するエピペン®（アドレナリン自己注射薬）を携行する必要があります。実際にパリンジック®を皮下注射するときには誰かが注射後1時間は側にいて、アナフィラキシーが起こった時にはエピペン®の皮下注射をして救急車を手配することになります。そのため、この治療を開始するにはご家族やパートナーだけでなく、単身赴任等の場合など会社での投薬治療も考慮した協力体制の構築に向けての対応が必要になります。

大資君はこの時既に22歳で大学を卒業し会社に就職したところでした。入社してすぐでしたが会社の理解もあり週1回2.5mgの少量の皮下注射から始め、毎日20mg皮下注射する維持量まで2ヵ月以上かけて増量する治験に参加することができました。注射後の副反応などを何とか克服して、ついに治療前には20mg/dLを越えることもあった血中Phe値が9ヶ月後には2mg/dLを割り込んで、なんと0mg/dLまで低下しました。そこでパリンジック®20mg皮下注射を毎日から週3回、週2回と間隔を開け、現在ではパリンジック®10mg皮下注射を週2回に減らしても血中Phe値は推奨維持範囲の2-6mg/dLを維持できているそうです。

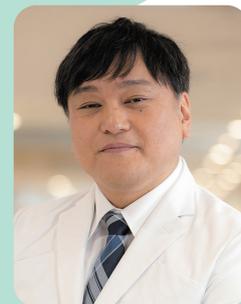
ハネムーンへ

そして昨年結婚の知らせがありました。「新婦と同じウェディングケーキが食べられるようになるなんて夢にも思わなかった」とその時の喜びを込めて、披露宴のケーキカットの写真を送ってくれました。



これまで制限されて食べることができなかった食べたいものが自由に食べられるようになるだけでなく、家族や友人と同じものを気にすること無く食べることができるようになることなど、栄養面だけでなく精神面でもQOLを上げることができまますので、是非この機会に主治医の先生と相談してみてください。

佐賀県の拡大新生児 マススクリーニングの現状と課題



佐賀大学医学部小児科
垣内 俊彦

1. はじめに

佐賀県内の出生数は、ここ20年で約41%減少し、2022年には5,563人と御多分に漏れず少子化が進んでいます。その中で、佐賀県は、「佐賀で楽しく子育てしたい!」と思ってもらえるように、子育てし大県“さが”プロジェクトを開始しました。その中で、2023年7月より、従来の検査対象20疾患に加えて、「脊髄性筋萎縮症(SMA)」、重症複合免疫不全症(SCID)とB細胞欠損症(BCD)を含む、「原発性免疫不全症(PID)」の2疾患の検査を公費で開始しました。ライソゾーム病(LSD)についても任意で受検することができるようになりました。

2. 佐賀県での開始までの経緯

我々は、2018年に、既存の新生児マススクリーニング(NBS)に自費でのLSD5疾患(ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I・II型)の追加を目指しましたが、産婦人科医会の賛同が得られませんでした。翌2019年から、佐賀県の公費によるPIDマススクリーニング(PID-NBS)の実現に向けて、現在、防衛医科大学校小児科教授である今井耕輔先生の協力の元に、県に陳情を始めました。期を同じくして、佐賀大学学内の研究活動支援制度にこの取り組みが採択され、2020年11月より翌年3月まで、県内の分娩施設を有する病院の出生児のみを対象に研究費でPID-NBSを始めました。2021年4月から2022年3月までの期間は、佐賀県の補助金(公費)で、病院施設出生児のみを対象にPID-NBSを実施するに至りました。その後、多くの方々のご尽力により我々の県への陳情が実を結び、2023年7月

より県内全ての出生児に対して、栃木県に次いで全国で2番目に、全額公費でのPID、SMAマススクリーニングの開始、自費(3,200円)でのLSD5疾患のスクリーニングが始まることとなりました。

3. 実施体制

佐賀県内全ての分娩取扱施設が参加し、県内の全ての出生児が対象です。今回の拡大NBSの運用は、既存のNBSの運用に準拠しています(図1)。有料LSDの同意書の取得が追加されるのみです。検体は、既存のNBSの乾燥ろ紙血が利用され、新生児への侵襲が増えることはありません。検査も今までと同様に(株)KMバイオロジクス内で実施され、結果の連絡方法や要精査児への県の介入方法も何ら変わりはありません。要精査となった新生児は、SMA、PID、LSDともに佐賀大学小児科を受診することになっています。

4. 検査実績

2023年7月から2024年2月末までの結果を図2に示します。県内の全ての出生者数3,595名中、公費のPIDおよびSMAは100%の受検率で、任意で自己負担のLSDに関しては3,210名(89%)が受検しています。PIDはKRECが2名で偽陽性でした。LSDでは、ファブリー病の古典型男児が1名見つかりました。ポンペ病1名、ムコ多糖症II型5名の要精査児は偽欠損(正常であるが酵素活性が低く出る場合がある)でした。

5. 新たな取り組みと今後の課題

ファブリー病が見つかったことで、佐賀大学医学部附属病院内に横断的診療班を構築しました(図3)。院内の小児科と遺伝カウンセリング

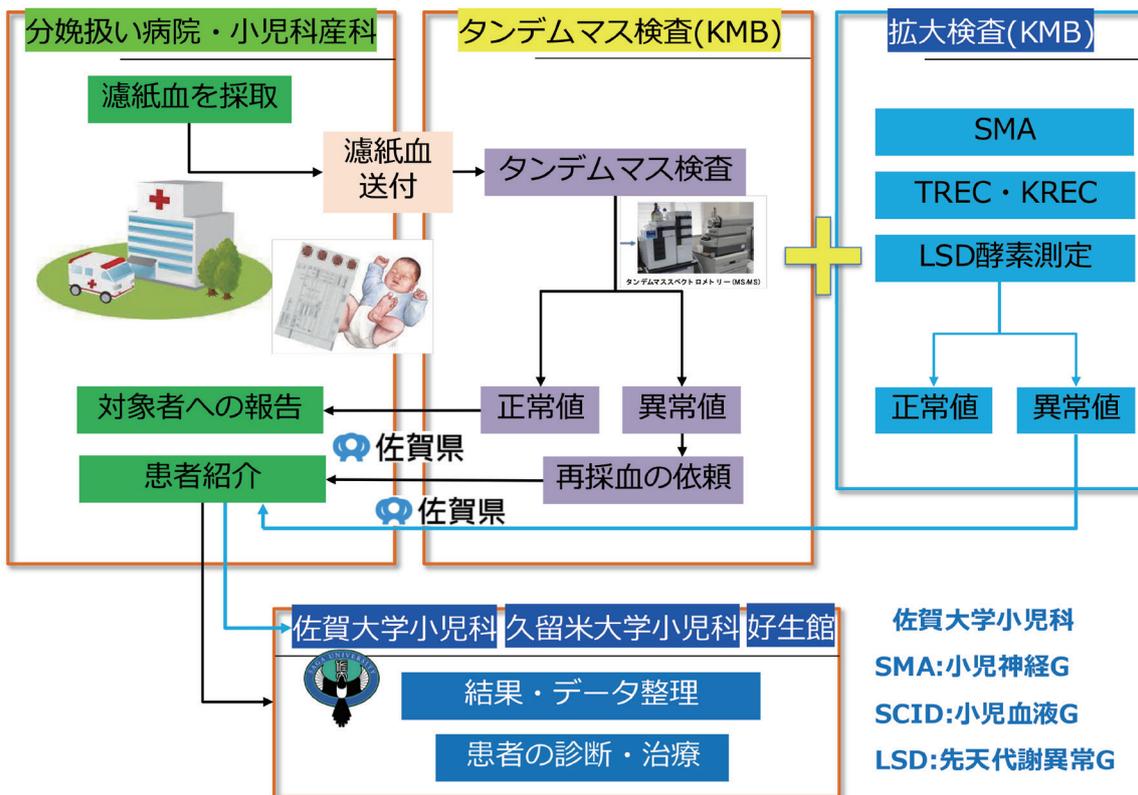
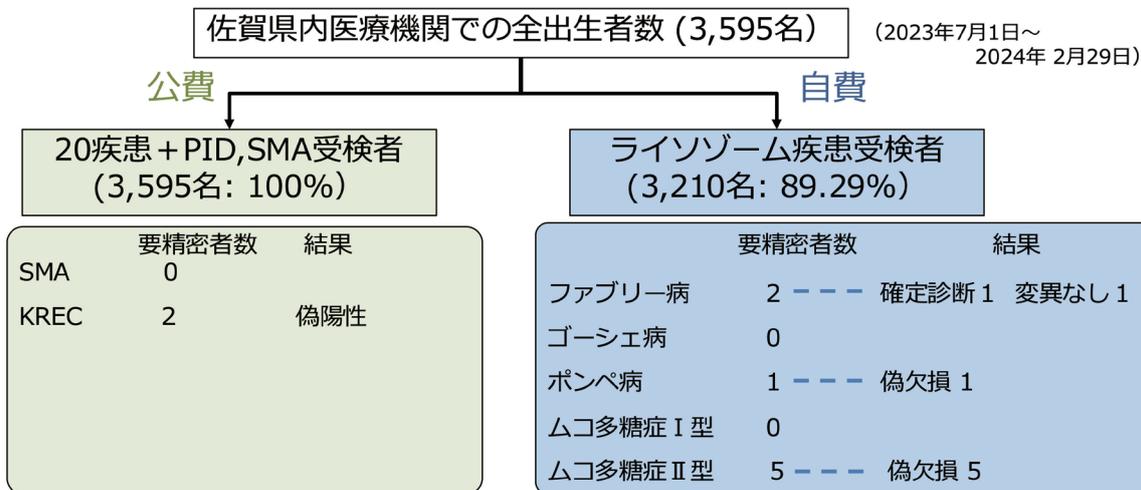


図1. 佐賀県における拡大新生児マススクリーニング検査実施スキーム



	Case	Gene	Mutation	報告	Labo date	Diagnosis
ファブリー病	男児	GLA	変異なし	未		正常
	男児	GLA	c. 685C>T (p. Arg220Ter)	病因		確定
ポンベ病	男児	GAA	c. 753C>T (p. Ser251Leu) c. 761C>T (p. Ser254Leu) c. 1726G>A (p. Gly576Ser)	病因 病因 偽欠損	ALT, CK 正常 心工コー正常	偽欠損
	男児	IDS	c. 791A>C (p. Tyr264Ser)	未	DS/HS: 正常	偽欠損
ムコ多糖症Ⅱ型	男児	IDS	c. 1499C>T (p. Thr500Ile)	偽欠損	DS/HS: 正常	偽欠損
	男児	IDS	c. 1499C>T (p. Thr500Ile)	偽欠損	DS/HS: 正常	偽欠損
	男児	IDS	c. 1499C>T (p. Thr500Ile)	偽欠損	DS/HS: 正常	偽欠損
	男児	IDS	c. 1499C>T (p. Thr500Ile)	偽欠損	DS/HS: 正常	偽欠損

図2. 佐賀県の拡大新生児マススクリーニング検査結果 (2023年7月1日～2024年2月29日)

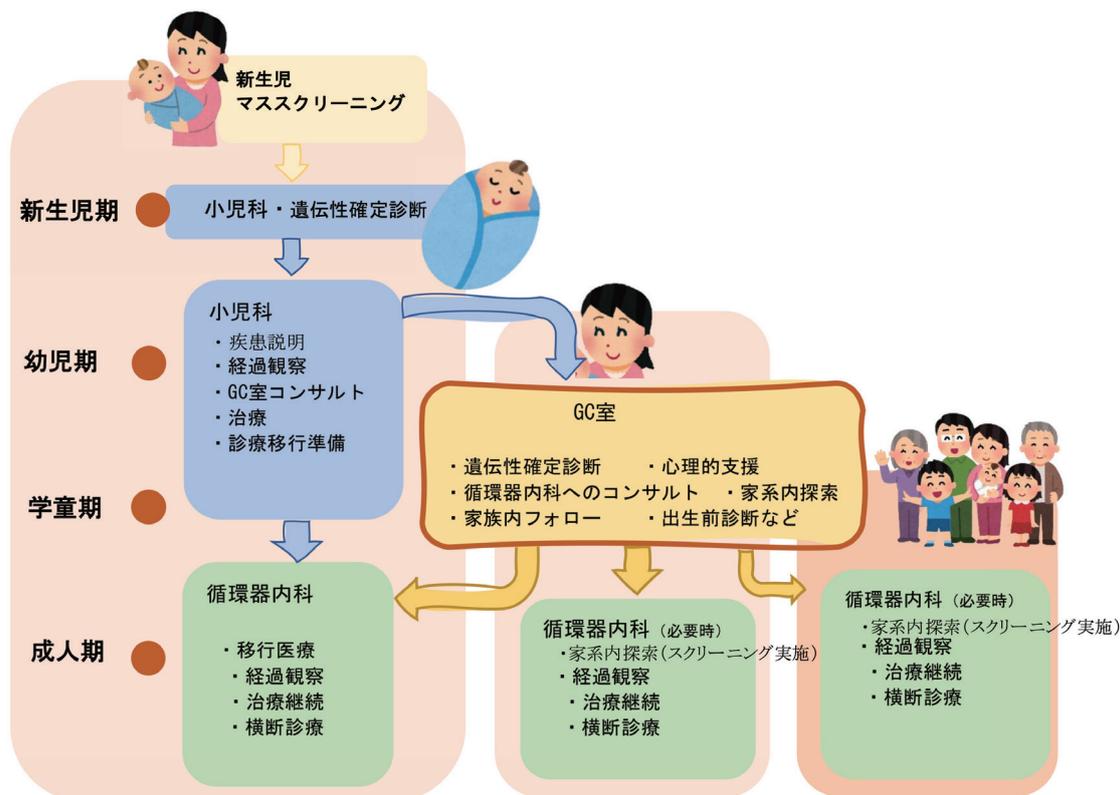


図3. 佐賀大学医学部附属病院ファブリー病横断的診療班フローチャート

室を中心に据え、ファブリー病の患児は小児腎グループで18歳まで診療・治療します。ご家族は、遺伝カウンセリング室を案内され、そこで家族歴の聴取や家族内の検査希望等が話し合われます。検査が必要な方がいて、かつ希望があれば、循環器内科を紹介します。治療が必要となったご家族は、循環器内科で治療が開始されます。患児も成人となれば循環器内科に引き継がれるシステムです。このシステムにより、患児、ご家族のシームレスな診療が可能となり、医療者側の役割分担も明確となり、負担軽減にもつながります。このシステムを、ファブリー病に関わらず、拡大NBSでみつかると他の疾患にも応用していく予定です。

拡大NBSは、始まって間もない現在進行形の取り組みであり、課題も見つかっています。現時点では、全国全ての出生児が検査を受けられる機会が保証されておらず、費用も自治体によって統一されていません。要精査児への結果の説明（この時点では病気かどうかは不明）が適切でない場合も見受けられます。LSDに関しては、末梢血の酵素活性を測定しており、その異常がイコール病気ではない場合も多く（偽欠損）、患児およびご家族に不安や余計な検査負担をかけてしまうことが多くあります。今後も様々な場面でのブラッシュアップが必要です。

和歌山県における新生児 マススクリーニングの現状と課題



和歌山県立医科大学小児科
利光 充彦

和歌山県では従来の新生児マススクリーニング検査（newborn screening: NBS）に加え、2021年11月に日赤和歌山医療センターで、2023年4月に和歌山県立医科大学附属病院で拡大NBSを開始しました。その後、県内各地域の中核拠点病院である和歌山県立医大の関連施設にも拡大NBSを導入するよう依頼し、2024年3月までに県内の分娩可能な医療機関全7施設において拡大NBSを導入することができました。

また、和歌山県では県の行政と産科医・小児科医が連携する公式な連絡協議会がなかったため、2023年から連絡協議会の設立について和歌山県立医大小児科と行政側と協議を重ね、和歌山県母子保健運営協議会を設立することができました。2024年1月に第1回の協議会を県庁で開催し、和歌山県庁の母子保健医療部門や主要な公的分娩施設の産科医や小児科医、和歌山県産科および小児科医会の会長と対面で協議を行い、脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID）のNBSに関する国の実証事業に応募することや、県内の従来・拡大NBSの実施状況、C型・B型肝炎の母子感染予防啓発、リトルベビーハンドブックの普及等、様々な内容についての情報共有・議論を行いました。SMAとSCIDの実証事業に関しては採択を受け、2024年3月から実証事業を開始し、県内で出生した全ての新生児が患者・家族の自己負担なしでSMA・SCIDのスクリーニングを受けることができます。拡大NBSの検査機関は県内で当初統一されていませんでしたが、SMAとSCIDを国の実証事業としてスクリーニングすることに伴い、大阪市環境保健協会に統一されました。それ以外の拡大NBS対象疾患に関しては、ライソゾーム病7疾患（ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・Ⅳ型・Ⅵ型・Ⅶ

型）を自己負担のもとスクリーニングしています。

和歌山県立医大附属病院では2023年度の拡大NBSの実施数（院内での出生に限る）は332件で受診率は73.5%でした。検査例のうち2例は要精査例でしたが、精査の結果偽陽性でした。一方、県内の公的関連施設において要精査判定を受けた1例（里帰り分娩例）が当院へ紹介され、SCIDと確定診断されました。本SCID例は、当院で初期対応を行い、居住地の他県医療機関へ転院したのちに移植を受けました。良好な経過を辿っており、県内における拡大NBS検査体制構築が功を奏した1例でした。

和歌山県における拡大NBSに関する今後の課題として2点を挙げます。1つ目は、県内の公的医療機関以外のクリニックも含めて全ての分娩施設で拡大NBS検査が行われる体制作り・啓発活動を進めていくことです。2点目は拡大NBSの検査費用の自己負担軽減についてです。SMAとSCIDの実証事業開始前は当医大附属病院における拡大NBS（対象9疾患）の自己負担額は12,860円でしたが、2024年3月から実証事業が開始されたことに伴いSMAとSCID以外の対象の7疾患の拡大NBS検査の自己負担額が8,930円と下がりました。それに伴い受診率は上昇がみられており、受診率のさらなる向上には県民の皆様への拡大NBS検査の有用性を啓発することに加え、検査費用の自己負担をさらに軽減することが必要と考えられ、一部公費助成など含め県の行政と話し合いながら受診率向上に有効な対策に取り組む考えです。今後も和歌山県内において拡大NBSが普及し、早期発見・早期治療により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努めていきたいと考えています。

MCC欠損症（別名3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症、メチルクロトニルグリシン尿症）と向き合う家族のためのハンドブックができました



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

いつも様々なお立場から患者家族を支えてくださる皆様に、心より感謝いたします。

有機酸・脂肪酸代謝異常症の多くの病気は、10年ほど前から全国の新生児マススクリーニング（NBS）の対象となりましたが、日本で試験研究が始まったのは1997年（福井大学重松陽介先生）、2004年には厚生労働省研究班（班長山口清次先生）がさらに協力機関を拡大されましたので、これまでに発見された患者さんの中には既に成人されたかたもいらっしゃいます。

この度当会では、ご家族からのリクエストを受けてNBSで発見されたMCC欠損症のお子さん13名（0～18歳）のご体調、治療内容、生活の様子、心配事等についてアンケートを実施しました。その結果、皆さんが健康に成長されていることがわかりました。最年長の方はなんと、今年京都大学薬学部に進学されたそうです。一方課題

としては、8歳以上のお子さんのすべての保護者がカルニチン製剤について「飲み忘れることが多い」「飲みながら」「親を離れても忘れずに服用するか心配」と回答されました。そこで、MCC欠損症患者さんを診療しておられた大浦敏博先生にご協力をお願いして、患者家族の不安や疑問に寄り添う「MCC欠損症と向き合う家族のためのハンドブック」を作成いたしました。病気に対する過度な不安は取り除きつつ、まずは親が、そしてやがて自らが自身の体質（病気）のことを知って、正しく対応できることを目指した内容となっています。このハンドブックが、診断されて間もないご家族をはじめ、遺伝カウンセリング、成長した患者さん、園や学校関係の方など、患者家族に関わる方々に広くご活用いただければ幸いです。

これまで作成しました疾患と向き合う家族のためのハンドブックシリーズ（PDF版）はこちらです。どうぞご自由にご活用ください。

MCC欠損症▶
<https://x.gd/OJVPz>



◀メチルマロン酸血症
<https://x.gd/ydFWf>

コバラミン代謝異常症▶
<https://x.gd/AajZb>



当会では2024年3月に5年ぶりの対面交流会（東京）を開催することができました。

保育ボランティアには福祉と保育に関心のある外国人留学生さん、難病ネットの遊びのボランティアさん、東京慈恵会医科大学等の学生さんが駆けつけてくださいました。メディカルアドバイザーの大石公彦先生はたくさんのおもちゃを差し入れてくださるとともに、患者さんたちの悩みに耳を傾けてくださいました。食事療法に利用できそうな食品サンプルは、ヘルシーネットワークさま、HABAさま、日清オイリオさまがご提供くださいました。

NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会さま、レコルダディ・レアディーズ・ジャパン株式会社さま、そして個人の方々からの温かいご寄付により開催が叶いましたことに、こころより御礼申し上げます。



15万人に1人の出会いに感謝

岡山県 加藤 政美



2015年秋、我が家に2人目の女の子が誕生しました。

姉の美音と共に美しい音を奏でて欲しいと願い、名を「奏美（かなみ）」と名付けました。

産まれてから程なくして新生児スクリーニングで異常がある事を知らされました。『メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症』と診断されました。15万人に1人の確率で発症するらしいです。

奏美はアミノ酸の中でも重要な割合を占める「分岐鎖アミノ酸（BCAA）」である“ロイシン”を分解する酵素がない為、タンパク質を多く摂取すると、肝臓に大きな負担がかかり、メチルクロトニルグリシン濃度が高い状態（メチルクロトニ

ルグリシン尿症）となります。また、アンモニア濃度が高くなると中枢神経の働きが悪くなり、最悪意識障害の危険性もあると…。

主治医の先生からただ一言『難病です』と言われたシーンは、今でもフラッシュバックする程。

子育てにおいて姉の時と大きく違うのが、授乳と朝・昼・夜の食後の薬の服用でした。

「母乳」を飲んだ次は、処方された「ロイシン除去ミルク」を飲ませる必要がありました。母乳を飲んだら次はミルク、母乳⇄ミルクの繰り返しでした。

薬の服用は朝・昼・夜の食後にカルニチンをスポイドで0.5cc吸い上げて飲ませていました。離乳食が始まったタイミングでロイシン除去ミルクの摂取はやめたと思います。

食事のタンパク質制限もありましたが、体重×1.5gくらいだと言われたので、あまり気にすることはありませんでした。

3歳の時、奏美を姉と同じ保育園に入園させようとした際、はじめは断られました。理由は①聞いたこともない病気である事、②園では薬を飲ませる事ができない事、③給食のタンパク質の事（何かあった時に責任が取れない）。

その為、主治医の先生に相談し、お昼に飲む薬を降園後服用するという事を提案してもらい、それならと保育園からの入園の許可がやっとおりました。入園後の定期検診でもアンモニアの数値が安定していた為、トラブルなく卒園する事ができました。成長と共にカルニチンの摂取量も多くなり液体の薬から、錠剤の薬に変わり、本人も両親も負担が減りました。



娘が難病と診断された時、『なんでうちの子が?』と思う事は何度もありました。しかし、この子がいたからこそ、食事の事や運動の事、当たり前前にできている事が、実は得難い事だと気付けた事がたくさんありました。

だから私は考え方を変えました。

『15万人に1人の確率で我が家に来てくれた』のだと。

今後は難病に対して認知・理解が深まり、支援が受けられる。そんな社会を望んでいます。

この度は大変貴重な機会をありがとうございました。



小学生になるとお昼の薬は本人に持たせて登校させ、ちゃんと飲んだかどうか確認する為、薬のゴミを持って帰るようにしました。ところがまだ幼い子供の為、飲み忘れる事も多々あり、3年生になった今でも飲み忘れた薬が学校の机の中から何個か出てくる事も。両親も娘の体が心配なので、キツク言ってしまう事も多々あります。

食生活について。奏美は動物性のタンパク質より植物性のタンパク質を好んで食べているように感じます。例えばお肉やお魚より、豆腐や納豆を好んで食べます。でも、ゆで卵や卵かけご飯が大好きなので食べすぎないように注意しています。



第51回日本マスキリーニング学会 学術集会のご案内

第51回日本マスキリーニ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
中村 公俊



第51回日本マスキリーニング学会学術集会を、2024年(令和6年)8月23日(金)および24日(土)の両日に、熊本市の熊本城ホールで開催いたします。熊本は2016年の地震から多くの支援を受け、復興が進んでいます。会場となる熊本城ホールは2019年に開業し、熊本城天守閣の修復も2021年に完了いたしました。

本学会は1973年に代謝異常スクリーニング研究会として発足し、2007年のタンデムマスキリーニングのパイロット研究開始以降に対象疾患がさらに広がりました。現在、わが国では公費負担により20疾患に対する新生児スクリーニングが実施されています。近年では、自治体や病院によってはライソゾーム病や免疫不全症、脊髄性筋萎縮症などの新生児スクリーニングも行われるようになっていきます。

本学会には、小児科医、産婦人科医、研究者、臨床検査技師など、多岐にわたる分野のメンバーが参加しており、新技術や治療法の進展に伴い対象疾患はさらに拡大しています。その役割はますます重要となっており、この学術集会は新生児スクリーニング関係者が最新情報を交換し、連携を深める貴重な機会となっています。

今回の学術集会では、教育講演、一般演題、共催セミナーに加え、特別講演として海外からProf.

Michael H. Gelb (ワシントン大学) および Prof. Yin-Hsiu Chien (台湾大学) を招待いたします。シンポジウムでは「新生児スクリーニングの標準化と精度管理」および「新たな新生児スクリーニングの公費化に向けて」をテーマに取り上げます。一般演題の登録数は62題に達し、この学会としては過去最多となります。また、今回初めてIJNS 最優秀演題賞と若手演題賞を設立し、8月23日(金)9時から演題賞候補演題6題の発表を行います。同日19時から熊本ホテルキャッスルにて懇親会を開催いたします。

皆様を熊本にお迎えできることを心より楽しみにしております。多くのご参加とご協力をお願い申し上げます。

日 時：2024年8月23日(金)～24日(土)

会 場：熊本城ホール (熊本市中央区桜町3-40)

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 教授

学会URL：<http://jsns51.umin.jp/>

テーマ：新生児マスキリーニングは新時代へ

(文責 澤田貴彰)

次世代の 新生児スクリーニング技術を求めて



かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
小原 収



新生児スクリーニングは、医療関係者、検査担当者らの多くの方の連携によって成り立つ事業ですが、その「裏方」にはスクリーニングのキット開発者やスクリーニング原理を開発する研究者がいます。私は正にその「裏方」なのですが、スクリーニング技術のどのような未来を夢見て研究しているかをご紹介させていただきます。

病気が重くなる前に兆しを見つけて、その段階で治療を始めるためのスクリーニングは、新生児だけでなく、成人の病気でも大切です。病気の治療法は次々と開発されてきますので、それに応じてスクリーニング対象となる病気の種類も増えていくことが期待されます。しかし、スクリーニング項目が増えていくと、スクリーニングに必要なコストと労力は今のままだと項目数にほぼ比例して増えていくことになってしまいます。せっかく効率的な治療法が生まれて、国内にそのための医療体制が整っていても、このスクリーニングのコストと労力が重ければ社会的・経済的に受け入れられない状況が生まれてしまわないでしょうか？このような状況を予見し、それに対する対策を考えるのが、私達「裏方」の役目だと心得ています。

コストを大幅に上げずにスクリーニング項目数を増やす成功例は、実は既に代謝異常症のタンデムマスキリーニングというお手本があります。なぜそんなことが出来たかと言えば、タンデムマスキリーニングは同じ測定方法で複数項目を一括して調べることができる方法だからでした。では、代謝異常以外で、どんな方法であれば同じ解析で複数の病気の原因をスクリーニングできるでしょうか？

欧米では、この目的のために新生児のゲノム解析をすることを真剣に議論しているグループがあります。確かに、ゲノムには新生児のすべての遺伝情報が書き込まれていますから、それを調べればすべての遺伝病の診断ができる可能性があります。しかし、それはあくまでも可能性で、現実には全ゲノムの解析をしても確定診断に至れる成功率が50%を超える希少疾患の数は多くありません。更に、ゲノム情報を新生児の同意なしに網羅的に調べていいのかという倫理的な問題や、蓄積するその大量の個人遺伝情報を適切に管理・保管する社会体制の問題、解析に要する費用（将来的に安くなるとしても、解析実費のみでも1万円を切ることは困難）の問題など、個人と社会の両者に重いストレスをかけてしまう懸念を私は払拭できません。こうした状況を踏まえて、私たちはゲノム解析以外の測定による他の選択肢を準備することが重要だと考えています。そのために、最近のタンパク質分析技術の著しい進歩を活用して、乾燥血液ろ紙から病気の原因になるタンパク質を定量・同定する方法を開発しています。現時点で1回の解析で5,000種類程度のタンパク質を乾燥血液ろ紙から同定できるようになっており、3,000種類ぐらゐのタンパク質については安定した定量性が得られるようになりました。もちろん、この技術が実際の新生児スクリーニングに使われるまでには、精度管理やコストの問題など、まだまだ多くの課題があります。しかし、こうした技術開発を進めることで、多様な重篤な疾患から子供たちを守っていける社会が実現できるように、私たちはこれからも研究開発を続けていきたいと思えます。

後記

前号（第18号）の編集後記で山口清次先生が既に報告していますが、第19号より名称をタンデムマス通信から新生児マススクリーニング（NBS）通信に変更しました。タンデムマス通信として第1号が発行されたのが、2014年10月でしたので、今年は丁度10周年ということになります。

今号（第19号）の巻頭言は横浜市立大学名誉教授 平原史樹先生が寄稿して下さいました。NBSに関連する分野からは、昨年7月母子保健課長に就任された木庭愛先生からご挨拶をいただきました。また今年7月に保険局に異動された前難病対策課長 山田章平先生からは最近の難病に対する取り組みについて解説していただきました。

新たに開始された重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症を対象とした実証事業への取り組みに関しては、母子保健課 林優先生、防衛医科大学校 今井耕輔先生、東京女子医科大学 齋藤加代子先生に、それぞれのお立場から進捗状況を紹介していただきました。また、海外のNBSの話題として、東京慈恵会医科大学の大石公彦先生から、米国ニューヨーク州のNBS検査施設（ワズワースセンター）訪問記を寄稿していただきました。治療に関する話題として、大阪公立大学 新宅治夫先生に新規治療により食事制限を解除できたフェニルケトン尿症の患者様の報告をいただきました。また、次世代のNBSの話題として、かずさDNA研究所の小原収先生に紙血からタンパク質を同定する技術について、ご紹介いただきました。

患者会からは、ひだまりたんぽぽの柏木様よりメチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症のハンドブックをご紹介していただき、さらに患者家族の加藤様からもご寄稿いただき、御礼申し上げます。患者家族の方からの生の声、体験談はわれわれ医療関係者にとって、気が付かなかったことや、勇気づけられることが多く、毎号楽しみにしています。

新しくなった新生児マススクリーニング通信をこれからもご愛読いただきますよう、お願い申し上げます。
(第19号編集責任者 大浦敏博)



新生児マススクリーニング通信 vol.19

発行日 2024年8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 〒104-0033 東京都中央区新川一丁目28番23号
東京ダイヤビルディング5号館9階
〈TEL〉03-6367-6224 〈FAX〉03-6367-6235
編集部 NBS精度管理支援事務局
〒693-8501 鳥根県出雲市塩冶町89-1
鳥根大学医学部小児科内 〈TEL〉080-6340-8496
〈E-mail〉booklet-nbs@jsms.gr.jp
印刷所 有限会社 ナガサコ印刷
〒693-0046 鳥根県出雲市下横町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

事前参加登録期間

2024年7月12日(金)~8月24日(土) 正午

株式会社インターグループ
運営事務局 〒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>