

新生児 | NEWBORN
SCREENING
NEWSLETTER



Vol. 20
2025.2

マススクリーニング通信



TMSコンサルテーションセンター
✉ consult-nbs@jsms.gr.jp

コンサル タンデムマス

検索 

新生児拡大マススクリーニングの 将来展望—光と影

財)脳神経疾患研究所 先端医療研究センター& 遺伝病治療研究所
東京慈恵会医科大学名誉教授
衛藤 義勝



わが国では昭和52年よりアミノ酸代謝異常症等を対象とする新生児マススクリーニング (NBS) が開始され、50年近くの歴史があり、最近では、神経疾患の脊髄性筋萎縮症 (SMA) や重症複合免疫不全症 (SCID) 等の先天性疾患、並びに各種ライソゾーム病疾患 (ポンペ病、ゴーシェ病、ファブリ病、ムコ多糖症 I, II 型等) が拡大スクリーニングとして検討されるようになりました。また、副腎白質ジストロフィー (ALD) 等の遺伝性疾患も各地で急速に開始されております。今後更に多くの遺伝性疾患でNBSの対象疾患が増えることが予想されます。現在私共はパイロット研究としてライソゾーム病9疾患 (ポンペ病、ファブリ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症 I, II 型、ニーマンピック病 A/B 型、クラベ病、神経セロイドリポフスチン症 I, II 型) のNBSを行っておりますが、ライソゾーム病の場合、現場では様々な問題も多くあることが分かってきました。

NBSの影の部分として、夏場の高温・多湿下でのろ紙血中の酵素活性の低下やろ紙血検体の不均一性の問題やタンデムマスでの測定上の問題等、技術的問題による再検査の説明、各疾患での偽欠損と言われる症状の出ない見かけ上の活性低下、病的意義の不明な遺伝子変異 (VUS, Variant of Unknown Significance)、遅発型の遺伝子変異など問題は様々です。特に偽欠損を生じる遺伝子変異はポンペ病、ムコ多糖症 I, II 型で多く、ポンペ病では100人に1名程度見いだされ、現場での両親への説明には苦勞を要します。アミノ酸、有機酸代謝異常症等では蓄積物質を分析しておりますが、ライソゾーム病の多くは酵素活性で判定していることから、不安定であり、二次的要因による活性低下には注意を要します。また、各種ライソゾーム病、ALDの場合様々な臨床症状の重症度で発症時期が異なります。酵素補充療法等の治療開始時期をいつにするか？ 特に遅発型の場合難しく、ファブリ病の場合、遅発型、女性患者での治療開始時期、フォローアップ体制は議論のあるところであり、現在ライソゾーム病でNBSを施行している疾患のもう一つの問題はムコ多糖症 I, II 型、ゴーシェ病、ニーマンピック病 A 型、クラベ病等では中枢神経障害の問題があり、通常の酵素補充療法は中枢神経系に酵素が脳に届かず、治療が難しいことです。

NBSの光の部分としては、ニューヨーク州では早くからクラベ病のNBSを施行して、造血幹細胞移植により、中枢神経障害の治療がされております。また、わが国では2021年にムコ多糖症 II 型に対する酵素の脳室内投与或いは脳血液関門通過型酵素製剤 (Brain Cargo 技術) が、世界に先駆けて承認されたことから、中枢神経障害の治療が可能となり、この技術も用いて、様々な疾患の脳障害の治療が期待されております。更に最近ではレンチウイルス或いはアデノ随伴ウイルスベクターを用いた遺伝子治療技術、アミノ酸、有機酸代謝異常症に対する核酸治療等、遺伝性疾患に対する治療の幅が大きく広がりつつあります。今後のNBSによるライソゾーム病の早期診断並びに治療効果による10年~20年後の予後はどうなるか知りたいところです。今後NBSの拡大スクリーニングの対象疾患が増えると思われませんが、疾患固有の診断、治療の問題、膨大な治療薬のコストの問題を含めまだまだ私共は医療現場も含め、解決すべき問題が沢山あります。NBSの光と影を考えて、行政、研究者、患者と三味一体となり今後進めていくことが重要であります。この分野のわが国の発展を強く望みます。



目次

1. 巻頭言

- 新生児拡大マスキングの将来展望
—光と影…………… 1
衛藤 義勝 / 財)脳神経疾患研究所 先端医療研究
センター&遺伝病治療研究所
・東京慈恵会医科大学 名誉教授

2. 各分野からの寄稿

- 新生児マスキング検査に関する
実証事業の現状について…………… 3
三宅 温子 / こども家庭庁成育局母子保健課

3. マスキング研究・活動の紹介

- 外部精度管理の実施状況…………… 4
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 室長
北澤 温子 / 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

4. マスキングの話題

- 1) 新生児スクリーニングの標準化と精度管理 … 5
吉田 真一郎 / KMバイオロジクス株式会社
新生児スクリーニングセンター
2) 指定難病化は患者にとって
何がメリットになるか…………… 7
小川 えりか / 東京都立広尾病院小児科・
日本大学医学部小児科学系小児科学分野
3) LC-MS/MSの活用による副腎過形成症
スクリーニング検査のブラッシュアップ… 8
渡辺 和宏 / 公益財団法人東京都予防医学協会
小児スクリーニング科

5. 拡大スクリーニングに向けた取り組み

- 1) 精密医療機関の立場から…………… 9
渡邊 順子 / 久留米大学質量分析医学応用研究施設
・同 小児科
2) 大阪での実証事業化と
その全国展開に向けて……………10
木水 友一 / 大阪母子医療センター脳神経内科

6. 各地区の新生児マスキングの現状と課題

- 大阪でのNBS施設としての現状……………11
酒本 和也 / 一般財団法人大阪市環境保健協会
検査部臨床検査課 検査部長

7. 患者家族から

- 1) ムコ多糖症Ⅱ型の早期発見：
新生児マスキングが果たす役割…12
清水 智里 / 日本ムコ多糖症患者家族の会 役員
2) 拡大マスキングで
発見・治療されたSMA ……14
S.K / SMA家族の会
3) 力強く生きる息子のおかげで
広がる世界と明るい未来……………16
角野 美雪
4) 長鎖脂肪酸代謝異常症のペーシェント・アドバイザー
ボード・ミーティングに参加して ……19
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 代表
5) 30年ぶりの新治療 ……22
丸山 萌恵 / PKU親の会

8. マスキング学会・学会情報

- 1) マスキング学会・学会情報・
第51回報告(2024年度)……………24
中村 公俊 / 熊本大学大学院生命科学研究所小児科学講座
2) 第52回日本マスキング学会
学術集会のご案内……………25
伊藤 哲哉 / 第52回日本マスキング学会学術集会
会長・藤田医科大学医学部小児科学 教授

9. リレーエッセイ

- 「タンデムマス通信」から
「新生児マスキング通信」へ ……26
山口 清次 / 日本マスキング学会 前理事長
・NPO法人タンデムマス普及協会 理事長

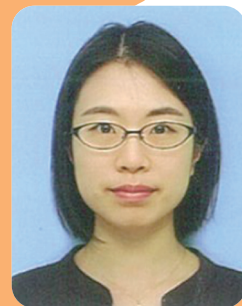
10. 編集後記 ……28



新生児マススクリーニング検査に関する実証事業の現状について



こども家庭庁成育局母子保健課
三宅 温子



こども家庭庁は令和5年4月1日に発足し、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、「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。

新生児マススクリーニング検査は、昭和52年度より、都道府県・指定都市を実施主体として、先天性代謝異常等5疾患を対象として始まった重要な母子保健施策であり、国庫補助事業です。その後、検査技術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、20疾患を対象として、地方交付税措置されています。

近年、検査技術や治療法の進展等により、新生児マススクリーニング検査の対象疾患の拡充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疾患が、新たな拡充疾患の候補として挙げられています。一方で、これらの疾患を対象とした新生児マススクリーニング検査を全国で実施するためには、それぞれの都道府県・指定都市において、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といった一連の診療体制の確保や、検査精度の適切な管理が求められます。

こうした経緯を踏まえ、地域における検査・診療体制の整備状況の把握等を行うため、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実証事業を令和5年度に開始しました。令和6年度からは、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も要件としております。実証事業への参加自治体数は、令和5年度の21自治体から令和6年度には38自治体（内訳は27都府県と11指定都市、令和6年9月4日時点）に増加しており、令和7年度も引き続き実証事業を継続することで、マススクリーニング対象疾患の拡充に向けた検討に資するデータを収集し、その結果を踏まえ、早期の全国展開を目指してまいります。

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。

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

■2023年度外部精度管理試験実施状況

2023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2日 33検査施設へ試験検体を発送

前年度同様、同一試験検体を5日間測定した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RSDが10%を超えた指標が5項目以上、または、室内精度(日間変動)でRSDが15%を超えた指標が1項目以上を評価基準として、2施設に改善の必要を指摘しました。

1施設からは「内部標準 (Internal Standard: IS) 溶液分注時のピペット操作の不備(液はね)が原因ではないか」との回答がありました。IS溶液の分注精度はISとアナライトのイオン強度で評価できますので、ルーチン検査においても、これらのイオン強度を確認・検証することは有意義です。

別の1施設からは「移動相の交換が原因ではないかとメーカーに相談、移動相を交換してからデータが安定した」との回答がありました。機器性能の維持状況に関しては、使用機器メーカーや試薬メーカーとの連絡を密にして機器を調整し、トラブルを解決できることが望まれます。

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項目以上あった施設には、測定の傾向を確認するよう促しました。

そのうち1施設から「ファクター値の設定ミス」との回答がありました。ファクター値を用いる補正は適切な基準に従って行う必要があり、実施には慎重な検討が求められます。

第3回技能試験 (Proficiency Test; PT)

1月15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。

■2024年度外部精度管理試験実施状況

2024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。

2024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13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。

第2回技能試験 (Proficiency Test; PT)

7月22日 34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。

新生児スクリーニングの 標準化と精度管理



KMバイオロジクス株式会社
新生児スクリーニングセンター
吉田 真一郎



1. はじめに

現在国内において先天性代謝異常等検査（以降“公費検査”と表記）に加え、多くの地域で、医療の進歩に伴う早期診断、早期治療により、発症予防・QOL向上などの恩恵を受けることが可能となった疾患に対するスクリーニング検査（以降“拡大検査”と表記）が実施されるようになってきました。このような背景のもと表記テーマについてお示ししたいと思います。

2. 精度管理及び精度保証

精度管理には内部精度管理と外部精度管理とがありこの両者を行うことで、サンプリングから測定、結果報告までの測定値及び検査体制全体の総合的な精度保証を行うという考え方があります。新生児スクリーニングにおいては、上記を行うことで「患児を見逃さない＝偽陰性を発生させない」、「偽陽性を可能な限り低減する」ことにつながります。

3. 公費検査及び拡大検査に対する精度管理の現状

公費検査の精度管理事業は、検査が制度化された1977年から当時の日本公衆衛生協会に続き、様々な組織で運営されています。2023年4月からは現在の日本マスクリーニング学会（以降“MS学会”と表記）が自治体から委託を受け、学会と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、タンデムマス・スクリーニング普及協会（NBS精度管理事務局）が連携し実施しています。具体的には外部精度管理として患者検体を模したサンプルを含む技能試験用検体

（Proficiency Test検体、年3回）、精度試験用検体（Quality Control検体、年1回）を用い実施されます。内部精度管理支援としては各検査施設より前年度測定値分布集計報告を受け実施状況調査が実施されます。これらをMS学会の精度保証システム委員会が管轄するNBS精度管理委員会にて評価、必要に応じて改善協議を行い、検査施設及び委託元である各自治体に報告されています。

拡大検査については重症複合免疫不全症（SCID）、脊髄性筋萎縮症（SMA）検査に対し公費検査同様MS学会による精度管理事業が開始され、昨年、第一回PT検体が配布され、12月に評価結果が検査施設及び自治体に報告されました。この事業は以前から準備が進められていましたが、令和5年度より開始された実証事業にて外部精度管理が要件となったこともあり、実証事業参加地域の20検査施設と、希望された実証事業未参加地域の7検査施設が参加される形で行われました。ライソゾーム病（LSD）については一部試薬キットメーカーによる精度管理支援プログラムが行われていますが、現在、国内公的機関による精度管理体制は整備されていない状況です。

4. 環境変化と標準化

環境変化としてまず「出生数減少」が挙げられます。現在の出生数は国立社会保障・人口問題研究所の低位推計をなぞる形で推移しており、それによると2024年度出生数が69万人と推計されています。

続いて「PCR法など新しい検査技術を含む拡大検査の進展」や「各種2次検査の導入検討の進展」



などがあります。

このような中、各検査施設が運営している検査項目に対し前述の「偽陽性を発生させない」「偽陽性を可能な限り低減する」を実現し、結果各施設間で同等の患者発見能力を維持できるための標準化の議論が期待されます。

5. 今後について

全国一律の検査法、検査精度、検査真度（同じ値を出すこと）、カットオフ値による標準化及び精度管理は一つの理想となりますが、一方で検査施設毎に処理すべき検体数や保有機器に違いがあり、また厳密には検査結果に影響を及ぼす地域の気候、検体輸送にかかる期間、要領など様々な条件の違いもあります。

拡大検査を含めた国内新生児マススクリーニングの実施状況を鑑み、更なる精度管理、標準化を進めるにあたり今後以下の課題に取り組んではどうかと考えます。

- ①多くの地域で実施されているLSD検査の国内精度管理体制整備（52/67都道府県＋指定都市で検査実施_2024.10時点）
- ②PCR検査におけるヘパリン採血による偽陽性

防止を含めた検体採取要領の再度の周知徹底（ろ紙血の採取法・採血時期・保存法_2024年8月改定）

- ③LSD検査等における高温多湿による検体への影響考慮した輸送要領の確認、検討

これらに合わせ、陽性児に対する、より理想的な治療効果確保などを考慮した際、以下についても関連学会とも連携し議論を進めることが望ましいのではないかと考えます。

- ④SMAの治療開始までの迅速化を考慮した検査結果報告までの期間
- ⑤原発性免疫不全症スクリーニングにおける見つけるべき病型

6. おわりに

最後に昨年行われた第51回MS学会学術集会のシンポジウム内にて学会長への提言として示したスライドを添付させていただきます。

現在私はNBS精度管理委員会のメンバーとして、多くの先生方からのご指導を受け共に活動をさせて頂いております。今後も多くの先生方、関係者の方々のご協力、ご支援を頂けますと幸いです。

第51回日本マススクリーニング学会学術集会 会長への提言

シンポジウム1新生児スクリーニングの標準化と精度管理
2024年8月23日

国内拡大新生児マススクリーニングの実施状況に合わせ、外部精度管理体制を整備する

- ・ **SCID,SMA**
2024年度、日本マススクリーニング学会が事務局となり外部精度管理が開始される
より多くのスクリーニング検査実施施設の参加促進と精度管理手法の
随時改善により適切な体制整備、運営を行う
- ・ **LSD**
2つの検査法を対象に外部精度管理について議論を促進、国内における
外部精度管理体制整備を実現する

石毛 信之
花井 潤師
吉田 真一郎

指定難病化は患者にとって何がメリットになるか ～極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症が 指定難病になります～



東京都立広尾病院小児科
日本大学医学部小児科学系小児科学分野
小川 えりか



極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症は、長い脂肪酸を代謝する酵素の働きが弱いため、脂肪酸からエネルギーを作り出せず、長時間の空腹時に低血糖になったり、激しい運動時に筋肉がエネルギー不足になり横紋筋融解を起こしてしまう体質です。生まれて間もなく心筋障害や低血糖を来す最重症型から、乳幼児期に低血糖で発症する肝型、少し年長になってから横紋筋融解を発症する骨格筋型など、臨床像の幅が広いことが知られています。新生児マススクリーニングの対象疾患であり、日本での発見率は7～8万出生に1人と考えられます¹⁾。

治療は、激しい運動を避けること、食事は高脂肪のものは避け、MCTオイルなどの中鎖脂肪酸を多めに取ることなどです。高脂血症の薬であるベザフィブラートが有効な患者さんもいます。また、トリヘプタノインという、炭素数が7つの脂肪酸が3つ結合した中性脂肪をとると、低血糖や横紋筋融解を予防し、シックデイ時の入院回数を減らすことができるのではないかと考えられており、現在臨床治験が行われています。

2025年4月から、このVLCAD欠損症が指定難病として認められることになりました。難病とは、発症の原因が明らかでなく、治療方法が確立されていない、希少な疾病であって、長期にわたる療養を必要とする病気のことをいい、難病のうち、「患者さんの数が日本において一定の人数に達していないこと」と「客観的な診断基準（またはそれに準ずるもの）が確立している」という2つの要件を満たすものとして厚生労働大臣が認めたものが「指定難病」となります。脂肪酸代謝異常症を含む多くの先天代謝異常症がすでに指定難病として認められています。

指定難病は、「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づき、難病医療費助成制度の対象となります。VLCAD欠損症が新生児マススクリーニングの対象疾患となったのはタンデムマス法が導入された2014年であり、成人を含む、現在中学生以上の患者さんは、発症してから診断がついた方がほとんどです。その中でも重症の方は、空腹時間が長くないように注意し、激しい運動を避けながらも、いつ横紋筋融解を発症するか不安を抱えながら生活することになり、日常生活が制限されている方も少なくありません。横紋筋融解を来した場合は入院、場合によっては人工透析などの血液浄化療法も必要になるため、医療費助成は待ち望まれていました。しかし、医療費助成だけでなく、自立支援・就労支援も成人患者さんの自立という観点からはとても大切なこととなります。難病患者さんは、都道府県等が設置する「難病相談支援センター」で療養についての相談や就労支援を受けられますが、指定難病になると、障害者総合支援法の対象疾病となり、利用できる支援サービスの幅がさらに広がります。そういった意味で、今回の指定難病の認定はとても意義のあることと思われます。VLCAD欠損症を診療されている主治医の先生方はもちろんのこと、患者さんご自身、また、行政や企業の担当者の方々に、広く制度が知られ、活用されることを願っています。

出典

- 1) こども家庭庁成育局母子保健課. 先天性代謝異常等検査実施状況 (令和4年度). 特殊ミルク情報59: 67-70, 2024.

LC-MS/MSの活用による副腎過形成症スクリーニング検査のブラッシュアップ



公益財団法人東京都予防医学協会 小児スクリーニング科
渡辺 和宏



副腎過形成症スクリーニングの目的

副腎過形成症（CAH）には6つの病型があり、そのうちの9割が21水酸化酵素欠損症（21OHD）です。国内の発生頻度は約2万人に一人とされています。21OHDでは、生命活動に必要なホルモンの不足による副腎不全の発症、男性ホルモンの過剰分泌による女児の生殖器男性化が生じます。CAHの新生児マススクリーニング（NBS）は、21OHDの早期発見および発症予防、患者のケアのために必須の検査です。

国内のCAHスクリーニング成績

NBSの検査結果は、正常、再採血（再度採血した検体で1回目の検査結果を確認する）、精密検査に区分されます。精密検査となった児は専門の医療機関で遺伝学的検査などさらに詳しい検査を行い診断に至ります。2023年度の全国規模のCAHスクリーニングの調査では、約74万人の検査を行い、再採血数は5,355名（再採血率：0.73%）、精密検査数は590名（精査率：0.08%）、診断された患者数は35名（発見率：0.005%）という結果でした。精密検査実施のうち患者と診断された割合を陽性適中率（PPV）といい、全国的には5.9%でした。

LC-MS/MS法の効果

NBSにおいて適切な再採血率、PPVを得るには、疾患特異性が高い検査であるほど偽陽性は少なくなります。一方、偽陰性（検査で陽性判定

されない患者）が0に近いことも重要なことから、ある程度の偽陽性は許容されるべきです。しかし、これまでのCAHスクリーニングでは、偽陽性の多さが課題とされてきました。この解決には疾患特異性の高いLC-MS/MS法が極めて有用であり、日米のガイドラインで推奨された検査法です。本法の導入で精度が向上することにより、従来は再採血が必要であった新生児とその保護者の身体的・精神的負担の軽減に繋がるだけでなく、医療費削減にも貢献できると考えられます。実際に2021年度から本法を導入した東京都のCAHスクリーニングの成績は、再採血率が0.04%、精査率が0.009%、PPVは34.8%と、全国の成績と比べて導入の効果は明らかでした。現在、国内の約3分の1にあたる施設で本法の実施または導入の検討がされています。

LC-MS/MS法の導入に向けて

現行のELISA法は大量検体の処理に向いているので一次検査に適しています。一方、LC-MS/MS法は分析の都合上、結果判明までに若干時間を要します。ELISA法でふるい分けを行った後に、同一のろ紙血液検体を使用した二次検査でLC-MS/MS法を行う方法が効率的と考えられます。また、本法導入には高感度機器の購入が必要ですが、最近のタンデムマス検査に用いる機種は高感度化しているため、併用して検査が可能です。

新生児医療へのさらなる貢献のために全国的な導入が期待されます。

精密医療機関の立場から



久留米大学 質量分析医学応用研究施設
同 小児科
渡邊 順子



福岡県では2014年以降、ライソゾーム病（LSD）のパイロットスクリーニングを順次開始し、現在は、ファブリ病、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型およびⅡ型の5疾患を対象に拡大新生児スクリーニングを実施しています。2023年6月からは、重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）の検査が新たに追加されました。

マススクリーニング陽性で精密検査になったご家族にお話を伺うと、「要精密検査」と告げられてから最終結果が出るまでの期間が一番不安だったという声を多く耳にします。このことは、私達、精密検査医療機関の者は、しっかり心に留めて置くべき点だと思っています。ご家族の不安に寄り添いながら、迅速で正確な診断を行い、適切な治療法を提示し、スムーズに治療を導入し、有効なフォローアップに向けた診療体制を提供していくことこそ、公費化を目指すうえで克服すべき課題と考えています。

現在、福岡県では県内4つの大学病院が精密検査を担当し、陽性者報告、検査データや診療情報を互いに共有する連絡網を構築しています。陽性

者の診断・治療を的確に行い、地域格差が生じないように、月に1度の会議を行っています。

当院でも、スムーズに精密検査を受けていただけるように日程調整を工夫し、必要に応じて電話で事前に状況をお尋ねするなどの対応を行っています。そして来院時には、スクリーニング検査の意義や精密検査が必要になった理由、今後の検査の流れを時間をかけて丁寧に伝えるように努めています。

さらに、LSDは遺伝性疾患であるため、確定診断には遺伝学的検査を必要とすることが多々あります。発症前に遺伝学的検査を行うため、検査の前後で遺伝カウンセリングが必須となります。この場面でも、スクリーニングを受けたことやその結果を前向きにとらえられるような支援と、赤ちゃんをご家族に対する長期的なサポートを継続していくことをしっかりお伝えしています。

新しい検査や治療法の開発が進む中、早期診断・早期治療を可能にする拡大NBSの充実を図るため、これまでの先天代謝異常症診療の経験を活かし、精密医療機関としての体制を整備していきたいと考えています。



大阪での実証事業化と その全国展開に向けて —SMA-NBSを中心に—



大阪母子医療センター脳神経内科
木水 友一



1. 大阪府での拡大NBSの立ち上げの経過と 実証事業化について

大阪府は大阪市、堺市の2つの政令指定都市とそれ以外の大阪府に自治体が分かれており、新生児スクリーニング（NBS）検査の管轄については大阪市とそれ以外の大阪府で分かれ、前者を大阪市環境保健協会、後者を大阪母子医療センターが担っています。拡大NBSについては2019年12月よりNBS検査センターと精査医療機関、各自治体のNBS担当者からなる大阪希少難病検討委員会が立ち上がり、はやくから大阪府内の拡大NBSに関する議論を自治体の枠を超えて実施してきました。その議論の積み重ねの結果の1つとして、2024年3月から開始された原発性免疫不全症（PID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）のNBSの実証事業化においては3自治体の同時開始を実現することができました。実証事業の開始にあたっては、それまでの別紙での自施設事業からの改修が求められ、2疾患の公費血液ろ紙への統合、自費検査からの検査システム改修、産科医療機関への周知、検査同意書の改修、さらに自治体のNBS担当者との陽性連絡と精査機関の初診予約取得の流れの見直しが必要でした。事業開始まで非常に短期間でありましたが、各検査センターと3自治体が連携し体制を整えることができました。自施設のSMA-NBSは2025年1月時点で約15万検査

を問題なく実施できており、偽陽性はなく陽性となった1例はSMAと診断され早期治療に繋がっています。

2. SMA-NBS実証事業化（公費化）の全国 展開に向けて

日本マススクリーニング学会技術部会が公表する2024年10月の拡大NBSの実施状況によれば全67自治体がSMA-NBSを実施し、その内の38自治体の実証事業に参加しています。国内のSMA-NBS検査・診療体制については、世界水準のNBS検査が各自治体で実施され、2024年末に日本小児神経学会SMA-NBSワーキンググループが行った全国の診療実態調査において、国内のSMA診療体制は概ね整備されている状況であることが分かっています。さらなる検査・診療体制の充実の課題はありますが、国内においてSMA-NBSは広く実施可能であり、すでに20例以上のNBS症例が診断に至り早期治療に繋がっています。その高い有効性から1日でもはやい公平な検査体制（公費化の全国展開）の実現が強く望まれます。現在、公費化の全国展開を実現するための道筋は明確に示されており、各自治体の実施体制を整え実証事業に参加し結果を示すことが求められる事項となっています。

大阪でのNBS施設としての現状



一般財団法人大阪市環境保健協会 検査部臨床検査課
検査部長 酒本 和也

●はじめに

大阪府は人口約880万人の近畿地方に位置する府で、人口約270万人の大阪市及び人口約80万人の堺市の2つの政令指定都市を有しています。

近年の少子化により2022年の出生数は大阪府として約57,000人その内、大阪市は約18,000人、堺市は5,000人であり5年前の出生数に比べ約10%減少しています。

大阪府の新生児マススクリーニング検査は2つの施設で検査が行われています。大阪市の検査は(一財)大阪市環境保健協会で行われています。また、大阪市以外の大阪府地域(堺市を含む)の検査は大阪母子医療センターにて行われております。

●大阪府先天性代謝異常等検査検討会

1977年(昭和52年)より厚生省母子衛生長通知が発出され公的母子保健事業としての新生児マススクリーニングが始まりました。また、大阪府で各担当部署(産婦人科、小児科、検査担当施設、行政の各施設部門)で構成された、大阪府先天性代謝異常検査運営協議会が立ち上げられ昭和52年に第1回の会議が行われております。令和6年に開催された本検討会は第46回と途切れることなく開催され、先天性代謝異常等検査に関する知識の普及、及び検査体制の整備等、先天性代謝異常等検査事業の円滑な運営と推進に貢献されています。

検査担当者としても精密検査になった対象児の診断結果のフィードバックなど、今後の検査精度の向上に有益と考えています。

●大阪NBS勉強会(大阪希少難病検討委員会)

2019年に大阪市立大学(現大阪公立大学)、大阪大学、大阪母子医療センター、大阪府、大阪市の関係部署が連携し拡大新生児マススクリーニ

ング検査の実施に向けて大阪希少難病検討委員会が立ち上げられました。2020年10月からロタワクチンが定期接種となることから、重症複合免疫不全症(SCID)検査を重要視し、検査を担当する施設として、大阪母子医療センターと大阪市環境保健協会で行うことになりました。2024年3月からは大阪市、堺市、大阪府が揃って実証事業に参加し大阪府全域で公費による重症複合免疫不全症(SCID)、脊髄性筋萎縮症(SMA)の検査が実施されています。

ライソゾーム疾患の拡大新生児マススクリーニングについて、2022年より大阪市環境保健協会でもムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ、Ⅳa、Ⅵ、Ⅶ、ポンペ病、ファブリー病の検査をタンデムマス法により開始しました。2024年4月からは前記ライソゾーム病疾患に加えゴーシェ病、クラッペ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症の検査も可能となりました。

2024年6月からは大阪母子医療センターにおいてもムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ、ポンペ病を対象として検査を実施しています。

●おわりに

現在の新生児マススクリーニングは①公的スクリーニング検査(20疾患)、②実証事業(SCIDとSMA)、③拡大新生児マススクリーニング検査(ライソゾーム病など)の3種類のスクリーニングシステムが存在し多くの検査が可能となり新生児にとって良い環境と考えます。また、3種類のスクリーニングシステムが運用されることにより新たな問題も生じると考えます。問題点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きたいと思っております。

ムコ多糖症Ⅱ型の早期発見： 新生児マススクリーニングが果たす役割



日本ムコ多糖症患者家族の会
役員 清水 智里

我が家には、ムコ多糖症Ⅱ型の4歳6か月になる息子がいます。

ムコ多糖症は、ムコ多糖を分解する酵素が、遺伝子異常により欠損していることから、分解できなかった切れ端が細胞内に蓄積し、脳、骨、内臓を含む全身に影響を及ぼす進行性の病気です。進行により知的発達の遅れ、関節拘縮など様々な症状が引き起こされると言われています。

息子は、体の成長は同年代よりも早いものの、言葉の発達が遅れ、意思疎通や行動の発達はおおよそ1歳前後の段階です。息子は、1歳までは周りの子達と変わらない発達でした。育児書通りの月齢で歩けるようになり、大人の言葉を繰り返したり、ピーポーと言って救急車を指さすなど言葉も出始めていました。少しずつ風邪を引くようにもなりましたが、ちょうどこの頃に母親からもらった免疫が切れてくると聞いていたので特に気にしていませんでした。



1歳半検診で言葉の遅れを指摘されました。

2歳を過ぎてからは定期的に区役所の心理士相談に通いましたが、以前は出ていた言葉があまり出なくなっていきました。風邪を引くペースは徐々に速くなり、咳や鼻水は出ていない時の方が珍しくなっていました。病院に行くたびに中耳炎と言われ、1ヵ月に1度は突発的に高熱を出すようになり、体がしんどいからか笑顔がどんどん少なくなっていきました。

何かおかしい、でも何がおかしいのかわからない。たくさんの違和感をクリニックや耳鼻科で相談しても「子どもにはよくあること」と言われるばかりで、不安は募るばかりでした。

ちょうどその頃、川崎病にかかり入院することになりました。

その時担当してくださった先生に、日頃の違和感を改めて相談してみました。お腹がボールのよ



うに膨らんでいること、咳と鼻水が長期間治らず、ずっと中耳炎なので難聴にならないか心配であること、いびきで夜中に何度も無呼吸になっているので脳への影響が心配、息子の手がとても固い気がする、頭が大きいからかよく転ぶ、…きつとまた神経質で過保護で面倒な親だと思われるんだろうな、と思いましたが、先生は1つずつ丁寧に話を聞いてくださいました。

実はこの先生はお若いながら研修医の時にムコ多糖症の子どもを複数見たことがあり、私の話を聞いてピンときていたそうです。私はやっとちゃんと聞いてくださる先生に出会えたことがとても

嬉しく、そしてこの先生のおかげで病気にたどり着くことができました。

先生の方からは、蒙古斑はどんな感じか、腕は上にあげられるか、新生児マススクリーニングの結果はどうだったか聞かれました。ですが正直、新生児マススクリーニングとは何だったか全く覚えていませんでした。初めての出産で必死な中、先生や看護師さんに言われるがまま日々色々な検査をし、結果もすべて陰性だったためほとんど記憶にありませんでした。

いま私の住む大阪府では、新生児マススクリーニングにオプションでムコ多糖症の検査をつけられるようになっています。ただ産後余裕のない中、病気に関する知識のないお母さん達がどこまで理解しているのでしょうか。

冒頭でも書いた通り、ムコ多糖症は進行していく病気です。まだ根治させる薬はありませんが、型により酵素補充療法等の進行を遅らせる薬があります。溜まっていくことにより症状が出る病気のため、早期に治療を開始できれば予後は変わってくると言われています。

息子は2歳11か月で治療を開始しました。それでも早い方だと言われますが、もっと早くつけてあげられていたら親子共にこんなに苦しい思いをせずに済んだかもしれません。どうしてもっと早く気づいてあげられなかったのだろう、すぐにわかっていたら早く治療がはじめられたのに、と時々思い出しては後悔してしまいます。

新生児マススクリーニングによって早期に病気を発見し、1日でも早く治療につながる子どもが増えますように、私のように後悔する親が1人でも減りますように。

そしてこの病気が根治する薬が早くできますように。

そのために私は、今できることを希望を持って頑張っていきたいと思います。

拡大マスキングで 発見・治療されたSMA

SMA家族の会 S.K

我が家には今年で3歳になる長女がいます。長女は2022年3月に生まれました。

予定日を大幅に超過していたこともあり、出生時に呼吸状態が悪く、NICUに入ることになりました。その後、酸素投与など治療をしていただき生後14日で退院予定でしたが、退院直前に先生から「筋緊張低下がみられる、把握反射が見られない」と言われました。

その後精査を進める予定でしたが、次のお話を待っている間に新生児マスキングの結果が返ってきました。

脊髄性筋萎縮症（以下SMA）が陽性です。1日でも早く治療することが重要で、ここでは治療できないので今日、大学病院に転院になります。と先生から電話がかかってきました。その時にはインターネットで色々調べていて、SMAには治療薬があることも知っていたので、早期に治療できるとわかりショックというよりも希望が持てました。

そこからはとんとん拍子に話が進み、大学病院に転院後、確定診断を経て生後25日でスピラザによる治療が開始となりました。その後スピラザの投与を計4回行い、生後4か月で遺伝子治療薬であるゾルゲンスマの投与を行いました。



当時は新生児マスキングが今ほど普及しておらず、受けられる都道府県、病院も数えるほどでした。念のため受けとこうかという気持ちで受けることにしましたが、本当に受けてよかったです。

長女は現在2歳10か月になりました。生後5か月ごろよりミルクの飲みが悪くなり体重がなかなか増えず、経鼻胃管を挿入しました。その後体重は増えたものの経口摂取はあまり進まず、昨年胃瘻を造設しました。これからはミキサー食も注入できるので、たくさんおいしいものを経験させてあげたいと思っています。

スピラザ、ゾルゲンスマ投与後より運動機能は向上し、現在もできることが徐々に増えていま

す。次の目標は一人で立位を維持できるようになることです。

現在は2か月に1回の通院、年に1回の検査入院のみで特に治療はしていませんが、リハビリは訪問や通院で頑張っています。

娘がSMAと診断されたとき、「なんでうちの子が？」という思いはもちろんありました。しかし、SMAは遺伝子疾患で、両親がともに保因者でなければ基本的に発症しません。それを考えるとすごい確率で生まれてきてくれたこと、奇跡だなと思うようになりました。

今後、就園や就学等さまざまな問題が立ちはだかると思いますし、将来に不安もありますが、新生児マスキングを受けて、早期にSMAを発見し治療できたことに感謝して、元気に成長してくれることを願っています。



力強く生きる息子のおかげで 広がる世界と明るい未来

広島県
角野 美雪

早いもので、記念すべき第一号（創刊特別号）に寄稿させていただいてから10年が経ちました。CPT2欠損症の当時4歳だった息子は、もう15歳になりました。

【夢が叶った日】

この10年間いろんなことがありました。

まず1番にお礼をお伝えしたいことは、CPT2欠損症が全国的に新生児マススクリーニング検査の一次対象疾患となったことです。

このニュースを知った時、私たち家族は泣いて喜びました。おこがましいかもしれませんが、息子が生まれて来てくれた意味や、生き延びてくれた意味はこのためだったと思っています。

生まれてくる未来の赤ちゃんのために、息子は身をもって早期診断の大切さを、そしてsick day時には早急な対応が必要であるということを教えてくれました。

息子が発熱、嘔吐、低血糖から急性脳症になり、決して軽いとは言えない後遺症に悩まされている日々ではあり、不自由な事は増えましたが、決して不幸せな人生にはなっていません。

息子が生きて側にいる。息子に触れられる人生は、私にとっては毎日が幸せな日々です。

制度化へ向けご尽力していただいた研究者の先生方、小児科学会や厚生労働省など、たくさんの方々へ深く感謝を申し上げます。

ありがとうございました。

【息子の近況】

低血糖対策に尽力していた未就学児時代から学

童期になり、感染時などsick dayでは血糖値よりも横紋筋融解症の発症率が上がり、しかもそのスピードが早いこと。

やはり重症化しやすい体質なんだなということが普段元気に過ごしている中では感じられなくても、sick dayの時には痛感させられる出来事がたくさんありました。

小学1年生の時、ヒトメタニューモウィルス感染症にかかり、数時間で症状はどんどん悪化。急性肺炎になり大学病院のICUにも入り、その時初めて横紋筋融解症になりました。

CK値は40,000を超え、初めて見る数値に驚きました。人工呼吸器挿管となり、わかってあげられない身体の痛みを想像し、胸が苦しくなりました。

その後、脳症の後遺症であるてんかん発作などの影響で、何度か横紋筋融解症になり入院したこともあります。数年間は元気に過ごせ、学校へも皆勤賞をもらうくらい入院知らずで過ごせていました。そして、この時期にコロナ禍になりましたが、コロナに感染もしていません。

またてんかん治療として、CPT2欠損症患者には禁忌とされているバルプロ酸の投薬もこの時期から開始しています。

「前例がないのなら作ればいい。やってみないとわからない」

というスタンスなので、同じ意向の主治医と共に、少しずつ投薬を進めていきましたが、今のところ問題なく、しかも発作の抑制に繋がっているので、チャレンジしてみて良かったと思っています。

ですが、そんな日々もずっとは続かず、年々身体の変形なども進み、今から1年半前の夏、息子が13歳の時に誤嚥性肺炎をきっかけに重症肺炎となり、再びICUで人工呼吸器挿管となりました。この時も横紋筋融解症になり、今度は呼吸筋へのダメージが大きかったようで、一時は気管切開の話もありましたが、幸いその時は気管切開はせずに済みました。

そんな日々から5ヶ月後に、今度はインフルエンザへの感染をきっかけに重症肺炎となり、そして再び横紋筋融解症を起こし、呼吸筋へまたダメージが加わりました。前回の入院から数ヶ月しか経っていないこと、今回は人工呼吸器を抜管することが難しいかもしれないと言われていたこと。今後誤嚥をするリスクを回避したいことなど、いろんなことを悩み考え、気管切開をする決断をしました。

息子とこれからも長く一緒に過ごすために…。

この1年半、こういった経験をしていく中で、実は命の危機が何度もありました。ですが、その都度息子は生きる力を見せてくれ、今があります。

息子や命を救って下さった、医療従事者の方々には尊敬と感謝の気持ちしかありません。

【母である私の近況】

私には息子のおかげで今の仕事があります。

何か息子にできる事はないかと、小児タッチセラピーの資格を取得し、タッチケアセラピストとして触れることの素晴らしさや大切さを、同じように病気や障がいを持つお子さんがいらっしゃる保護者の方や、支援して下さっている医療従事者さんへなど、オンラインや病院、事業所などへ訪問し、お伝えをする活動をしています。

私自身、付き添い入院を30回程度経験しているので、入院中治療をがんばっているお子さんに対して、触れても良いものなのか悩む気持ちや、何かできることはないのか？と思う気持ちもよくわかっていますので、ご家族の方へ触れ方のアド

バイスや、触れることの大切さ、科学的根拠に基づいたメリットなどをお伝えしています。

また半年前に私の住んでいる広島市にオープンしたインクルーシブカフェの運営にも携わらせていただき、嚥下食の調理なども行っています。これもまた息子への経験のおかげで習得した知識を使って、お仕事をさせてもらっています。

【ミキサー食のキャラ弁】

私が息子のためにしていることがあります。それはミキサー食のキャラ弁です。

嚥下障害を持つ息子は普通食を食べることが出来ません。食事は大半をミキサーにかけて食べています。ミキサーにかけると、見た目では献立がわからなくなってしまいますが、なるべく見た目をそのまま楽しめるように再現をしたり、キャラを描いて、デイサービスでのお弁当時間が少しでも楽しい時間になるようにと作り始めました。

キャラ弁を作るようになってから、お昼ご飯の時間がスタッフの方達とのコミュニケーションの場へと変化しました。なかなか毎回は難しいのですが、キャラ弁を始めて2年以上続けることが出来ています。そして、何よりミキサー食を作ることが少し面倒だなと感じていた私自身も楽しく作れるようになってきました。



【最高の笑顔の1日】

息子が急性脳症になり、1番ショックだったのは病気が発覚したことではなく、天真爛漫な笑顔が失われたことでした。少しずつたくさんの方々の支援によって、息子の笑顔も取り戻されては来ていましたが、きちんと笑っていると認識出来るようになったのはここ2、3年の事です。

それまではこれは笑顔なのかな？発作なのかな？と悩むような笑顔も多く、笑顔かなあと思っても少し口角が上がる程度。そんな息子が、半年前に初めてサッカー観戦をした時、脳症後初めてと言ってもいいくらい、誰が見てもわかるくらいとても良い笑顔になっていました。

新しい世界や景色、賑やかさ。非日常を体験することで心の底から楽しんでいる様子を見ることができました。ちなみにその映像は、ありがたい

ことにトヨタタイムズスポーツさんに密着取材をしていただいたので、映像として残っています。よかったらお時間ある方はトヨタタイムズスポーツさんのイベントレポートからご覧ください。

<https://youtu.be/YjipBFM49us?si=c5LHNPK1SrWWSH04>

【最後に】

この10年いろんなことがありましたが、息子と共に楽しく前向きに過ごさせています。

これからもたくさんの出来事などがあると思いますが、また10年後に寄稿させていただく機会があれば、ぜひ近況報告をさせて下さい(笑)

長文になりましたが、読んで下さりありがとうございました！



長鎖脂肪酸代謝異常症*のペーシエント・アドバイザーボード・ミーティングに参加して

*VLCAD欠損症、CPT2欠損症、TFP欠損症、CACT欠損症などを含みます

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
代表 柏木 明子



ウルトラジェニクスジャパン株式会社は、長鎖脂肪酸代謝異常症の治療薬『トリヘプタノイン』の国内承認を目指し、現在開発を進めてくださっているそうです。その取り組みの一環として、社員の方々が患者家族の日常生活や悩みについて理解を深めることを目的に、ペーシエント・アドバイザーボード・ミーティングが開催されました。

このミーティングには、長鎖脂肪酸代謝異常症のうち、体調不良等で入院した経験のあるVLCAD欠損症およびCPT2欠損症の2歳～19歳の患者さんを持つ10家族・計14名が参加し、4つの主要なテーマについて、それぞれの経験が共有されました。ここでは、ミーティングで語られたご家族の経験や思いを一部ご紹介させていただきます。

1. 診断時の経験

新生児マススクリーニング（以下NBSと書きます）で赤ちゃんに長鎖脂肪酸代謝異常症が見つかったご家族の多くは、出産した産院から電話でNBSの結果通知を受け、大学病院などで再検査を経て、診断が確定していました。通知時には「3時間ごとにミルクを与えてください」といった指導がありましたが、詳しい病気の説明がないまま受診先を紹介されるケースがほとんどだったようです。一方で、精密検査を担当する病院の医師から夜間に直接電話があり、「病気の疑いがあるため検査が必要です。今から3時間ごとにミルクを飲ませ、明日病院に来てください」と指示を受けた例もありました。

通知を受けた瞬間から、保護者の皆さんは強い不安と戸惑いを抱えていました。しかし、多くの場合、病気については精密検査施設の担当医から簡単な概要が伝えられるのみで（詳しく説明されたとしても、不安のため十分に理解できなかった可能性も考えられます）、その際に詳細な説明資料等の提供はなかったようです。さらに、「3時間ごとにミルクを飲ませる」「発熱や食欲不振時にはすぐに受診しブドウ糖を含んだ点滴を受ける」といったご指示は、守らなければ命に関わる可能性があるため、保護者にとって精神的にも肉体的にも非常に大きな負担となっていました。このような状況から、診断時における心理的サポートや、後から読み返せる疾患説明パンフレットの必要性を強く感じました。

長鎖脂肪酸代謝異常症がNBSの対象疾患となる以前に生まれた方々の診断は、けいれん、インフルエンザ脳症、低血糖、ライ様症候群、肝不全など、複数の症状を発症したことをきっかけにさまざまな検査を受け、病気が確定したとのことでした。ご家族は、自身が経験した苦しみや悔しさから、同じ病気を持つ子どもたちがスムーズに診断や治療を受けられるよう、NBSの拡充や検査の精度向上、発症時の迅速な対応が可能となる体制の整備、さらには治療の選択肢の拡充を強く願っておられました。

2. 医療連携について

診断から間もない時期に主治医が代わった事例が数件ありました。主治医が他の大学病院や専門医を紹介し、保護者が自ら調べて転院を決定して

いました。その理由として、「里帰り出産から自宅に戻るため」「待ち時間の長さや緊急時に電話が繋がらないことへの不安」「保護者の不安に対する医師の対応の違和感」「地元で先天性代謝異常症に対応できる医師がいなかったため」などの事情が挙げられました。

医療連携の面では、体調不良時に近隣の病院で専門知識が不足しており、発作を予防するための適切な対応が受けられなかった事例が複数ありました。一方で速やかな対応を受けられるように、主治医から直通の電話番号を提供されているご家族もいました。

成人後の医療連携（小児科からの移行）については、具体的なプランが決定している方はおらず、将来の診療体制に対する不安の声が聞かれました。

3. 食事・体調管理における工夫・課題

長鎖脂肪酸代謝異常症の患者さんは、これまで症状が現れたことがないという方がいる一方、どんなに予防に努めていても頻繁に横紋筋融解症を発症するという方までご状況に幅があり、同病のきょうだい間でも発作の起こるきっかけや回復までの時間に違いがあるようでした。

食事や生活で気をつけていることとして、乳児では低血糖を防ぐため昼夜問わず3～4時間ごとにミルクを与え、幼児では中鎖脂肪酸を主成分とした特殊ミルク（MCTフォーミュラ）やスーパー等で販売されているMCTオイルを利用している方が多くみられました。特殊ミルクは1日3～4回に分けて飲む方が多く、エネルギー確保のためにMCTゼリー、コーンスターチ、粉飴を追加するケースもありました。課題として、「MCTオイルの匂いや味に敏感で摂取が困難」「MCT製品が高額で費用負担が大きい」、思春期以降では「こまめなエネルギー補給による体重増加を気にしている」との声もありました。

学校生活では、「マラソンや激しい運動を禁止」「体育の前に補食を摂る」「カプセルタイプの

MCTオイルを服用している」「昼食やおやつにMCTオイルを追加する」といった工夫や園・学校のサポートが見られました。

現在大学生の患者さんは、「空腹で運動をすると筋痛が出るため、絶対に食事を抜かない」「寒さを感じたときや試験前のストレスなどで体が痛くなることがあるため、保温を心がけ、無理をせず休むようにしている」「MCTオイルやカプセルを自分で購入し食事の調整をしている」など、自分自身で食事や生活のコントロールを行っていました。

一方で、「どうして自分だけが皆と違うのか」と子どもが落ち込んでしまったり、「病気のことを親子で話そうとすると子どもが怖がってしまう」という状況があり、子どもの心理的なサポートについては家族だけでは対応が難しい場合があることが強調され、カウンセラーなど専門家の介入が必要であるとの声が複数ありました。

栄養士との関わりについては、「1年に1～2回の指導を受けている」方が1名のみで、多くは「指導を受けたことがない」か、「必要時に不定期で受けている」とのことでした。また、お腹が空く前に食事を与える習慣のためか、「食事への関心がない」という時期を経験した方が複数おられ、中には「食べ物を見るだけで吐き気を催す」お子さんもいました。そのような時期に、思い切って経鼻胃管栄養を導入したことで、親子ともに生活が楽になった、との経験も語られました。

4. 子どもへの説明、生活に必要な情報・支援

患児への病気の説明については、約半数のご家族が「子どもの年齢や理解力に応じて工夫している」とのことでした。具体的には、専門用語を避けて親自身の言葉で「食事に気をつけると元気に過ごせるよ」といった前向きな内容で伝えたり、病院での採血を「何で？」と子どもに訊かれた際には「バイキンマンのチェックだよ」と伝えたり、周囲の友達には「油に対するアレルギーがある」と説明している方もいました。また、CPT2欠損

症では、厚労省研究班作成のパンフレット『お子さんがCPT2欠損症と診断されたご家族の皆様へ』を活用した方もいました。

説明資材の必要性としては、複数の方から「イラストや簡単な図を用いた子ども向けの資料があるとよい」との声がありました。保護者向けには、「最新の研究情報や治療ガイドラインを知りたい」「日常的な食事や運動の注意点について、具体的な項目がリスト化されていると、家族全体で共有しやすい」という意見もありました。

通院については、多くの方が「専門医に診ていただきたい」と望んでいました。またかかりつけ病院が比較的遠方であるため「長時間の移動や待ち時間の負担」もご家族の生活に大きな影響を与えていました。

疾患情報については、「公式な情報源や信頼できる資料の不足を感じている」「特に日常生活を改善する可能性がある治療法、新薬開発の進捗や治験情報をいち早く知りたい」との希望が挙がりました。

生活面の情報収集においては、個人のブログ、インスタグラムなどのSNS、患者会の交流会に参加するなどして積極的に情報収集する方がいる一方、日々の忙しさや情報疲れ、恐怖心などから、「病気について調べることができなくなった」という方もいました。

生活していく上で必要なサポートとして、「治療食やMCTオイルの費用助成」「適切な食事指導」「通学・通院の支援」そして「保護者の職場や、子どもの学校での理解促進」が求められています。

た。

また、大規模地震などの災害に見舞われた場合、「救急受診ができなくなるのではないか」「特殊ミルクや薬が確保できず、治療が困難になるのではないか」といった不安が挙げられました。日頃から家庭で薬や治療食を備蓄しておくことに加えて、主治医や自治体とも有事の際の行動についてあらかじめ話し合い、対策を検討しておくことの重要性を感じました。

おわりに

本ミーティングを通して、患者・家族の方々が日々課題に直面していることが浮き彫りになり、改めて支援・理解の必要性を強く感じました。治療薬の開発とともに、治療連携体制の充実や生活支援の強化につながる取り組みが進むことを心より願っております。

NBSによる病気の早期発見は、子どもの命を守る唯一の手段であると同時に、ご家族にとって不安を抱えながら新たな生活を歩み始める出発点でもあるのだと思います。患者家族が安心して暮らせる環境を実現するために、行政機関の皆様をはじめ、小児科を含む幅広い診療科の医療従事者の皆様、医薬品の開発や提供に携わる方々、学校や福祉関係者の皆様、さらには地域社会の皆様の温かいご理解とご協力を心よりお願い申し上げます。

私たち患者会も、微力ながら一歩ずつ取り組みを進めてまいります。

30年ぶりの新治療



PKU親の会
丸山 萌恵

昨年2024年の春ごろにフェニルケトン尿症（PKU）にパリンジックという新たな治療薬ができたと知りました。私は、これまで生まれてからPKUと診断されて29年間、たんぱく質の制限（8g/日）と特殊ミルクの治療を続けてきていました。これまでにあった治療薬は私には効き目がないものだったので、食事療法以外では実質人生初の治療法です。

日頃生活をしている中で食事はコミュニケーションの一部でもあるため、不便を感じることも多かったのですが、新治療と聞いて好きなものを食べたいというよりも、便利になるかもしれないという思いが強くありました。また、私はミルクがもたれてなかなかご飯が食べにくいことがあったので、ミルクがなくなったらいいなという思いもありました。

期待を胸に先生から説明を伺うと、自己注射を打った脚が全て腫れたり、高熱が出たり、エピペンを常に持ち歩く必要があるなど思っていたよりも副作用が激しく、それも実際にやってみないと程度はわからないということで、不安な気持ちになりました。周りに相談すると、「せっかく効くかもしれない治療ができたのなら試したらいい」と背中を押してくれる人が多く、勇気をもらい挑戦してみることにしました。

実際に始めてみると、私は副作用が軽い方で蕁麻疹、微熱、関節痛、倦怠感くらいで済み、開始から半年くらいで効果が出始めました。最初は自分でも半信半疑でしたが、効果の出始めから1か月くらい経つと明らかに数値が下がっていました。効果が出始めると、髪が抜けるようになりま

した。最初は考えすぎかと思っていましたが、お風呂に入る度に髪が塊となって流れていくのが見え、髪を結ぶ時に巻くゴムの回数も増えました。病院で相談すると注射の効果と摂取たんぱく質のバランスが崩れているからとのことでした。そこから摂取できるたんぱく質の量を徐々に増やしたり、それに合わせてミルクを減らしたりという調整段階に入りました。

摂取量が増えて市販品が取り入れやすくなったり、職場に必ずお弁当を作っていなくてもコンビニに食べられるものがあったり、持ち歩くミルクの量が減ったりと利便性が上がりました。

その一方で、これまで私はほとんど高たんぱくなものを食べず、また食べてはいけないものとして認識をしてきていたので、いきなり30年間やってきた食生活をがらりと変えて「今日から1日〇g以上のたんぱく質を摂取してください」と言われるのは戸惑いもありました。今まで食べてこなかったものを急に食べるのは、まるでテレビで見ていた異国に移住したかのような感覚でした。よく、周りから「(唐揚げなど)食べてみてどうだった?」と聞かれますが、私には他の味のサンプルがないため、「これが唐揚げかぁ…多分おいしいんだと思う…」となることもしばしばありました。

現在は注射を始めて1年が経ち、たんぱく質の摂取量も8gから50gに増え、ミルクも以前の10分の1くらいの量に減りました。当初の希望の「ミルクがなくなる」は達成できていませんが、周りの人と同じものを食べられるのはやはりとても便利で、飲み会や友人とのお出かけにも参加し

やすくなりました。また予想していなかった効果で、私は今まで体力がなく、社会で求められているように動くのは難しかったのですが、以前よりも持続的に動けるようになりました。ミルクはこれまでもちゃんと飲んでいましたが、食事から栄

養が摂れると、こんなにも体力のやりくりが変わるのかと驚いています。それでも、30年食べられる生活をしてきた人とは差がありますが、以前よりも明るい未来が見えるような気がします。



第65回日本先天代謝異常学会学術集会
患者会ブース

マススクリーニング学会・学会情報・ 第51回報告（2024年度）



熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
中村 公俊



2024年8月23日と24日、熊本城ホール（熊本市中央区）にて第51回日本マススクリーニング学会学術集会（会長：中村公俊）が開催されました。「新生児マススクリーニングは新時代へ」をテーマに、多くの専門家が集まり、新技術や治療法に関する議論が活発に行われました。

初日には、新設された「IJNS 最優秀演題賞」と「若手演題賞」の候補者6名が発表し、兵庫医科大学の李知子先生が「遅発型OTC/CPS1欠損症に対する新生児マススクリーニング」で最優秀賞を受賞しました。また、熊本大学の城戸淳先生が「シトリン欠損症の新評価システム」について教育講演を行い、会長講演では中村が「新生児マススクリーニングの新時代」をテーマに講演しました。特別講演では、ワシントン大学のMichael H. Gelb教授が液体クロマトグラフィータンデム質量分析法を用いたスクリーニングの進展を紹介しました。午後には、「新生児スクリーニングの標準化と精度管理」に関するシンポジウムが行われ、酵素活性測定や定量PCRの精度管理が議論されました。

2日目には台湾大学のYin-Hsiu Chien教授が台湾の新生児スクリーニングの現状を紹介し、衛藤義勝先生がライソゾーム病のスクリーニングと治療の将来像を語りました。教育シンポジウムでは、早期診断と治療の課題が議論され、長崎啓祐先生（長野県立こども病院）が「先天性甲状腺機能低下症の早期診断」、右田王介先生（聖マリアンナ医科大学）が「スクリーニング対象疾患の倫理的課題」について講演しました。

最後に、「新たな新生児スクリーニングの公費化に向けて」をテーマにシンポジウムが開かれ、実証事業の意義や対象疾患の拡大について議論が深まりました。今年は62題の一般演題が発表され、登録数は過去最多を記録しました。特に拡大スクリーニングの報告が多く、全国的な実施体制の整備が進んでいることが確認されました。

多くの成果とともに集会は無事終了しました。関係者の皆様に心より感謝申し上げます。次回の第52回学術集会（会長：伊藤哲哉先生、会場：ウインクあいち）での再会を楽しみにしています。

第52回日本マスキリーニング学会 学術集会のご案内

第52回日本マスキリーニング学会学術集会 会長
藤田医科大学医学部小児科学 教授
伊藤 哲哉



この度、第52回日本マスキリーニング学会学術集会を、**2025年(令和7年)10月3日(金)、4日(土)**の2日間、名古屋駅前のウインクあいち(愛知県産業労働センター)にて開催させていただくこととなりました。本学会の名古屋市での開催は、昭和53年(1978年)；山原秀先生、平成2年(1990年)；和田義郎先生、平成11年(1999年)；鈴森薫先生が主催されて以来、26年ぶり、4回目となります。恩師である故、和田義郎先生(元名古屋市立大学小児科教授、同学長)、学生時代からお世話になった鈴森薫先生(元名古屋市立大学産婦人科学教授)に続き本会を主催させていただくことを大変光栄に思っております。

今、マスキリーニングの状況は大きく変わろうとしております。新規拡大スクリーニングが各地へ広がりを見せ、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング実証事業が一部の地域で開始され、公費化に向けた具体的な動きが開始されています。一方で、この2疾患については、検査を行っていない地域・分娩施設から、自費で行う所、公費で行う所と、同じ疾患でありながらその現状は著しい格差を生じ、どこで生ま

れるかによってその児の受ける恩恵も全く異なる状況であります。このような状況は当局、関係各所のご努力で早急に解決されるものと期待しておりますが、その他の新規拡大スクリーニング対象疾患は同様の状況は継続しますし、新規治療法の開発等により更にスクリーニング対象とすべき疾患は今後も増加するものと思われま。このような変革の時こそこの学会の果たす役割は極めて重要なものと思ひます。

今学会のテーマ、

「変革の時 我々は何をすべきか？」

は、このような現状を踏まえ、我々が共に集いディスカッションしていくのにふさわしいものと思ひ掲げさせていただきました。

特別講演、教育講演、シンポジウムなどを含め、全ての内容で興味深く活発な情報交換の場となるようスタッフ一同鋭意準備しております。たくさんの方々名古屋にお越しいただきますよう、心からお待ちしております。

何卒よろしく願ひいたします。

マスククリーニングこぼれ話 「タンデムマス通信」から 「新生児マスククリーニング通信」へ

日本マスククリーニング学会 前理事長
NPO 法人タンデムマス普及協会 理事長
山口 清次



新生児マスククリーニング通信（以下NBS通信）は、第19号から日本マスククリーニング学会（マスク学会）から発行されています。前身であるタンデムマス通信（以下TMS通信、第18号まで）からの歴史背景を振り返りたいと思います。

タンデムマス法の普及と課題

ご存じのように、タンデムマス（TMS）法は2014年度から全国の新生児マスククリーニング（NBS）に導入されました。それまで10年以上の厚生労働科学研究を経て2011年3月に「タンデムマス法導入が望ましい」という厚労省母子保健課長通知が出され、2014年度までに全国の自治体で従来のガスリー法からタンデムマス法に切り替わりました。

一方、TMS法に変更するにあたっては当時いろいろな課題がありました。例えば①TMS法の一般社会への認知、②費用の問題（検査機器、検査費用、診療費用など）、③対象疾患の診療体制、④精度管理、⑤発見された小児の追跡体制、⑥患

者家族に対する遺伝カウンセリングなどです。そこで2014年からTMS法の理解、NBSの社会啓発、新しい情報の紹介等を目的として「TMS通信」を発行することになりました（表1）。

精度管理体制の変更

希少疾患を対象にしているNBSでは精度管理が不可欠です。ガスリー時代の精度管理は日本公衆衛生協会が窓口となっていた行われていました。一方高感度精密機器であるTMSの精度管理はガスリー法のそれとは大きく異なります。そこで全国自治体から委託された精度管理業務は、厚労省母子保健課の指導の下に法人格を持つNPO法人タンデムマスクリーニング普及協会（TMS協会、理事長 山口清次）が窓口になり、実務を成育医療センター研究所マスククリーニング研究室（室長 但馬剛）で行う体制になりました。

そして2021年9月にマスク学会（理事長 大浦敏博）が法人化されたのを機に、2023年度からこの精度管理業務はTMS協会からマスク学会に移行されました。

表1. タンデムマス通信～新生児マスククリーニング通信の歴史

2014年10月	タンデムマス通信（TMS通信）第1号発行 （編集事務局：NPO法人TMS協会 東京オフィス）
2015年～2020年	TMS通信年2回（春と秋）発行。第2号～12号
2020年～2023年	編集事務局をNPO法人TMS協会本部（島根）に移動（2020年東京オフィス閉鎖）。 第13号～18号を発行
2021年9月	日本マスククリーニング学会が法人化
2023年度	「TMS通信」編集事務局がマスク学会に移行
2024年8月	名称変更して「新生児マスククリーニング通信（NBS通信）」第19号発行
2025年	NBS通信第20号（今回）



タンデムマス通信から新生児スクリーニング通信へ

表1に示すように、2014年にTMS協会から「TMS通信」第1号、以後年2回発行してきました。2023年に精度管理業務がマススク学会に委託されたのを機に「TMS通信」の編集部もマススク学会に移行しました。2024年8月に「NBS通信」第19号として学会から発行され、今回第20号となりました。第1号からのバックナンバーは「新生児マススクリーニング通信」で閲覧可能です。
(<https://www.jsms.gr.jp/contents04-08.html#:~:text>)

TMS通信（現NBS通信）の意義と編集方針

「TMS通信」の編集方針は、表2に示すように①TMSスクリーニングの社会啓発、②行政から患者家族まで双方向の情報共有、③新しい情報の

提供、④各地区の実情と課題の紹介などを、専門外の人にもわかりやすい平易な言葉を使用することとしました。学術雑誌とは差別化して、学術以外の関連情報（自由エッセイ等）なども含めるようにしました。

冊子の内容は、当初タンデムマス関連の情報が主体でしたが、徐々に社会に定着してきたので、約5年経過したころからタンデムマスに限らず新生児マススクリーニング全般にシフトしてきました。「NBS通信」への変更を機に、今後さらにNBSに携わる人や患者家族を勇気づけ、楽しく読める冊子に発展することを祈念します。将来はNBSに限らず「子どもが幸せになる話題」なら何でも取り上げてよいのではないかと思います。

表2. タンデムマス通信（現NBS通信）の意義と編集方針

（意義）

1. タンデムマス法導入の意義を広く啓発（最近は新規拡大スクリーニングの意義）
2. マススクリーニングに関する国内外の新しい情報の紹介
3. 厚労省、自治体、医療機関、検査機関、患者家族会等で情報共有
4. 行政（厚労省）からの情報提供：新しい政策や方針、難病指定の新情報等
5. 医療機関、研究機関からの情報提供：関連の研究、治療法、診断法開発等の紹介
6. 患者家族会からの情報：発見された患者家族の生活の紹介、要望等
7. 各地域のマススクリーニングの実情と課題の紹介
8. 精度管理の状況、学会研究会等の情報

（編集方針）

9. 平易な言葉で簡潔な記述（ですます調）
10. 英語等の専門用語はできるだけ避ける
11. 学術論文とは一線を画した読み物風の表現で情報共有

後記

「新生児マススクリーニング（NBS）通信」20号を発刊することができました。今号から全ページカラー印刷となり、より著者が身近に感じられ、図表はより見やすくなったと思います。今号では、第51回日本マススクリーニング学会学術集会の発表内容を中心に、拡大NBSの話題も多く取り上げました。

巻頭言は、東京慈恵会医科大学名誉教授の衛藤義勝先生にご寄稿いただきました。三宅温子先生（母子保健課）には、SCID、SMAの実証事業について現状を解説していただきました。また、今号からの新しい試みとして「リレーエッセイ」をスタートしました。最初のご寄稿は本誌の生みの親である山口清次先生にお願いしました。今後、このバトンがどのように繋がるか楽しみです。

今号ではNBSの話題として、新生児スクリーニングの標準化と精度管理に関する内容や、VLCAD欠損症が指定難病化されたこと、先天性副腎過形成症における二次検査としてのLC-MS/MS分析について、それぞれご紹介いただきました。拡大NBSに関しては、精密医療機関の視点からの意見や、大阪におけるSMA-NBS実装の取り組み等、検査室としてこれら新しい疾患の検査に対応するご苦労もご紹介いただきました。

患者・家族の方々には、5名ご寄稿いただきました。清水さんは、ムコ多糖症Ⅱ型のお子さんの診断までの不安な時間のことや公費化への願いを、S.K.さんは拡大NBS検査でお子さんがSMAと診断され、早期治療に至った経験を共有してくださいました。角野さんは10年ぶりの寄稿で、CPT2欠損症の息子さんが笑顔を取り戻されたエピソードが印象的でした。柏木さんは、長鎖脂肪酸代謝異常症の患者・家族が直面する課題や支援の必要性を伝えてくれました。PKU患者の丸山さんは新規治療薬パリソジックの導入の様子や生活の変化を紹介してくださいました。添えられた温かい写真も含め、勇気と力をいただきました。心より感謝申し上げます。

今年(2025年)は藤田医科大学の伊藤哲哉教授が会頭で第52回日本マススクリーニング学会学術集会被開催されます。今年は10月3日4日の開催です。皆さまとお会い出来ることを楽しみにしています。

(第20号編集者 小林弘典)



新生児マススクリーニング通信 vol.20

発行日 2025年2月3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 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-nbs@jsms.gr.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



日本マスキニング学会学術集会



会期

2025年10月3日(金) 4日(土)

会場

ウインクあいち

〒450-0002
愛知県名古屋市中村区名駅4丁目4-38

会長

伊藤 哲哉

(藤田医科大学医学部小児科学)



[事務局]

藤田医科大学医学部小児科学
〒470-1192 愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98

[運営事務局]

株式会社コンベンションフィールド
〒101-0032 東京都千代田区岩本町1-3-2 日伸ビル5階
TEL: 03-6381-1957 FAX: 03-6381-1958 E-mail: jsns52@conf.co.jp



一般社団法人日本マススクリーニング学会
<https://www.jsms.gr.jp/>