

タンデムマス・スクリーニング検査で対象の疾患

アミノ酸代謝異常

1. フェニルケトン尿症
2. ホモシスチン尿症
3. メーブルシロップ尿症
4. シトルリン血症1型
5. アルギニコハク酸尿症
6. *高チロシン血症1型
7. *高アルギニン血症
8. *シトルリン欠損症

有機酸代謝異常

9. プロピオン酸血症
10. メチルマロン酸血症
11. グルタル酸血症1型
12. イソ吉草酸血症
13. HMG血症
14. 複合カルボキシラーゼ欠損症
15. メチルクロニルグリシン尿症
16. *3-ケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸代謝異常

17. CPT-1欠損症
18. TFP欠損症
19. VLCAD欠損症
20. MCAD欠損症
21. *グルタル酸血症2型
22. *CPT-2欠損症
23. *TRANS欠損症
24. *SCHAD欠損症
25. *全身性カルニチン欠乏症

青文字・赤文字・緑文字の疾患=現時点で一次対象疾患としているもの(見逃す確率が低く、早期発見が障害防止・軽減に役立つと考えられる病気)

*印の疾患=二次対象疾患(見逃す可能性があったり、治療効果が十分に証明されていないため、現時点では検討段階としている病気)

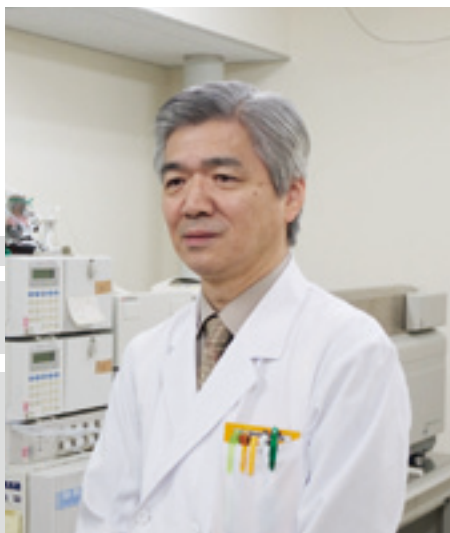
1次対象疾患：16疾患 2次対象疾患：9疾患

- クレチン症
- 先天性副腎過形成
- ガラクトース血症

新生児の病気の中には、症状が出る前に発見、治療をすることで障害の予防や軽減が可能なものがあります。こうした病気を早期に発見し、治療することで障害を防ぐ事業が、昭和52年に始まった「新生児マススクリーニング」検査です。現在では、ほぼ100%の新生児が検査を受けていますが、これまでに6つの病気を対象にしていたのに対して、山口清次教授が推進する「タンデムマス・スクリーニング」を導入すれば、今

昭和52年より実施されてきた検査法に代わる画期的な検査法「タンデムマス・スクリーニング」

「タンデムマス・スクリーニング検査で発見される先天性疾患は、発生頻度としては非常に稀なものが多いのですが、これらの疾患を見つけ、適切な治療を行えるかどうかは赤ちゃん自身はもちろん、周囲の人々の人生や将来にとって大きな影響があります。」と語る山口教授。



医学部小児科学講座教授
山口清次

研究 事業 紹介

introduction

医学部

先天性代謝異常などの新生児の病気を早期に発見する「タンデムマス・スクリーニング検査」事業への取り組み

新生児の先天性代謝異常などを早期発見、治療に役立てるための画期的な検査法「タンデムマス・スクリーニング」。この事業の全国的普及に長年尽力してきた、医学部小児科学講座の山口清次教授に詳しいお話をうかがいました。

タンデムマス導入
新生児マススクリーニングの体制整備・質的向上

- 1 **臨床的効果の検証、効率化**
対象疾患の自然歴、確定診断、検査施設基準の検討
- 2 **診断精度向上、対象疾患の設定**
対象疾患設定、診断指標の検討、検査機関の技術調整
- 3 **診断、治療ネットワーク**
稀少疾患の診療における全国ネットワークの連携
- 4 **患者家族のQOL向上**
- 5 **新規治療法の開発**
親の会との連携、QOLを高める新規治療の開発
- 6 **検査体制、精度管理の質的向上**
精度管理体制、血液ろ紙の扱い、説明同意書の統一
- 7 **費用対効果の検証**
対象疾患の費用対効果解析
- 8 **産科医療機関との連携、社会啓発**
産科機関の意識調査、啓発戦略

山口教授が研究代表を務める「タンデムマス導入による新生児マススクリーニング。体制の整備と質的向上に関する研究」における分担研究テーマ。

マススクリーニング検査で
対象の疾患

アミノ酸代謝異常

- ・フェニルケトン尿症
- ・ホモシスチン尿症
- ・メープルシロップ尿症

- ・クレチン症
- ・先天性副腎過形成
- ・ガラクトース血症

までと同じ採血方法で、19種類もの病気が発見可能になるのです。

専門のチームによる研究の成果が、**全国に先がけて、島根全域で検査がスタート**

アメリカでタンデムマス・スクリーニング血液検査機器が開発された当初から、その重要性を認識していた山口教授は、平成16年より、厚生労働省によるタンデムマス・スクリーニング研究班の班長として、全国に向けて検査の必要性を訴えてきました。島根県では、平成22年度より全国に先がけて自治体の補助によるタンデムマス・スクリーニング検査を県全域で開始しました。



タンデムマス・スクリーニング検査を支える機器。上がタンデムマス型質量分析計(タンデム・マススペクトロメーター)で血液中のアミノ酸などを高感度で分析します。下はGC/MSと呼ばれる機器で、必要に応じて尿中有機酸分析によって診断支援をします

「まだ全国実施でない理由は、この検査が研究段階のためなのですが、平成22年には全国で24万人の新生児に研究参加してもらいなど、大きな成果もあがり、この度、国の推進をうけて島根県での実施が実現しました」(山口教授)。

検査に関わる人から一般までを網羅したタンデムマス・スクリーニングの体制づくり

この実施により、より多くの病気が発見が可能になりました。「今は、全国的に注目されていますが、かつてマススクリーニン

グがそうであったように、すぐにその重要性を忘れてしまいがちです。今後は、一般社会への啓発活動を含め、関わる人の隅々まで、タンデムマス・スクリーニングによる検査の重要性を意識として徹底させ、より高度な体制づくりに繋げていきたい」と山口教授。

こうして、平成23年3月に厚生労働省より、全国自治体に向けて「タンデムマス法の導入」を積極的に検討する旨の通達が出され、これからは全国に普及するとのこと。