

本会の取り組み

新生児マススクリーニングと
ライソゾーム病の試験研究

公費で行われている
新生児マススクリーニング

図1 新生児マススクリーニングの対象疾患

アミノ酸代謝異常	①フェニルケトン尿症 ②メーブルシロップ尿症 ③ホモシスチン尿症 ④シトルリン血症1型 ⑤アルギニンコハク酸血症
有機酸代謝異常	⑥メチルマロン酸血症 ⑦プロピオン酸血症 ⑧イン吉草酸血症 ⑨メチルクロニルグリシン尿症 ⑩HMG血症 ⑪複合カルボキシラーゼ欠損症 ⑫グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常	⑬MCAD欠損症 ⑭VLCAD欠損症 ⑮TFP/LCHAD欠損症 ⑯CPT1欠損症 ⑰CPT2欠損症
糖代謝異常	⑱ガラクトース血症
内分泌疾患	⑲先天性甲状腺機能低下症 ⑳先天性副腎過形成症

赤字：新生児期に急性増悪の可能性がある疾患
緑下線：タンデムマス法の導入により2012年以降に追加された項目
HMG：ヒドロキシメチルグルタル酸 MCAD：中鎖アルCoA脱水素酵素
VLCAD：極長鎖アルCoA脱水素酵素 TFP/LCHAD：三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアルCoA脱水素酵素
CPT：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ



日本で1977年から公費によって開始された新生児マススクリーニング検査は、現在、先天性の代謝異常症や内分泌疾患を対象に、20疾患について行われています(図1)。これら対象疾患は、新生児期にスクリーニングを受けることによって早期に発見され、早期に治療を開始することで予後の改善が期待できることから、日本で生まれる赤ちゃんのほぼ100%が検査を受けています。

の小児科医、採血医療機関等と連携し、東京都の新生児マススクリーニングの質を向上させるための連絡協議会にも参加し、検査実績の報告や問題点を共有しています。

ライソゾーム病の試験研究

前項で解説があったように、近年の検査法および治療法の確立に伴い、早期発見・早期治療による予後の改善が可能になりつつあるのが、ライソゾーム病です。

表 ライソゾーム病スクリーニング検査受託開始までのスケジュール

開始時期(予定)	内容
2020年夏頃	大学病院と協力した小規模試験研究(100例を対象) 測定法の精度確認 基準値の策定
2020年秋頃	大学病院や関連病院と協力した大規模試験研究(3000例を対象) 基準値の策定
2021年	検査受託開始

本会では、ライソゾーム病の中でもムコ多糖症I型、ファブリー病、ポンベ病を対象としたスクリーニング検査を始めるため、現在、表に示すように検査受託開始までのスケジュールを考えています。

検査受託開始前の試験研究は、倫理審査委員会の承認を得た上で、関係大学病院の指導の下、2020年秋頃から実施する予定です(表・図3)。

ここで大切なのは、検査受託開始時から高い精度で検査を行うために、適切な陽性基準値の策定を行うことです。試験研究で得られた成果を持って、安心して検査を委託していただけるよう努めてまいります。

受託開始については来年を予定しています。詳細が決まり次第、本会ホームページ等でお知らせします。

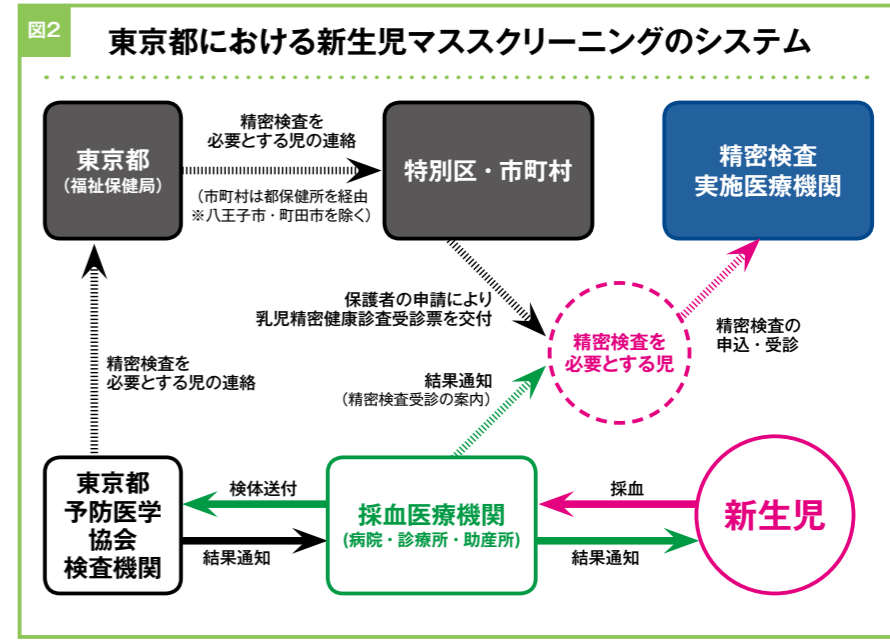
公費による新生児マススクリーニングと本会のライソゾーム病検査の異なる点は、①実施主体が本会であること ②本検査にご賛同いただける採血医療機関と本会が個別に契約を結ぶこと ③検査費用が有償であること ④ライソゾーム病検査専用の紙に採血すること ⑤ライソゾーム病検査専用の封筒で郵送することです。

本会では郵送された紙血を小片に切り抜き、これに検査試薬を加えて溶液中の酵素と反応させます。反応後の溶液を液体クロマトグラフィー/タン

新生児マススクリーニング検査は、都道府県および政令指定都市が指定する検査機関で実施されており、東京都では本会が検査機関の指定を受け、図2に示す流れで検査を実施しています。

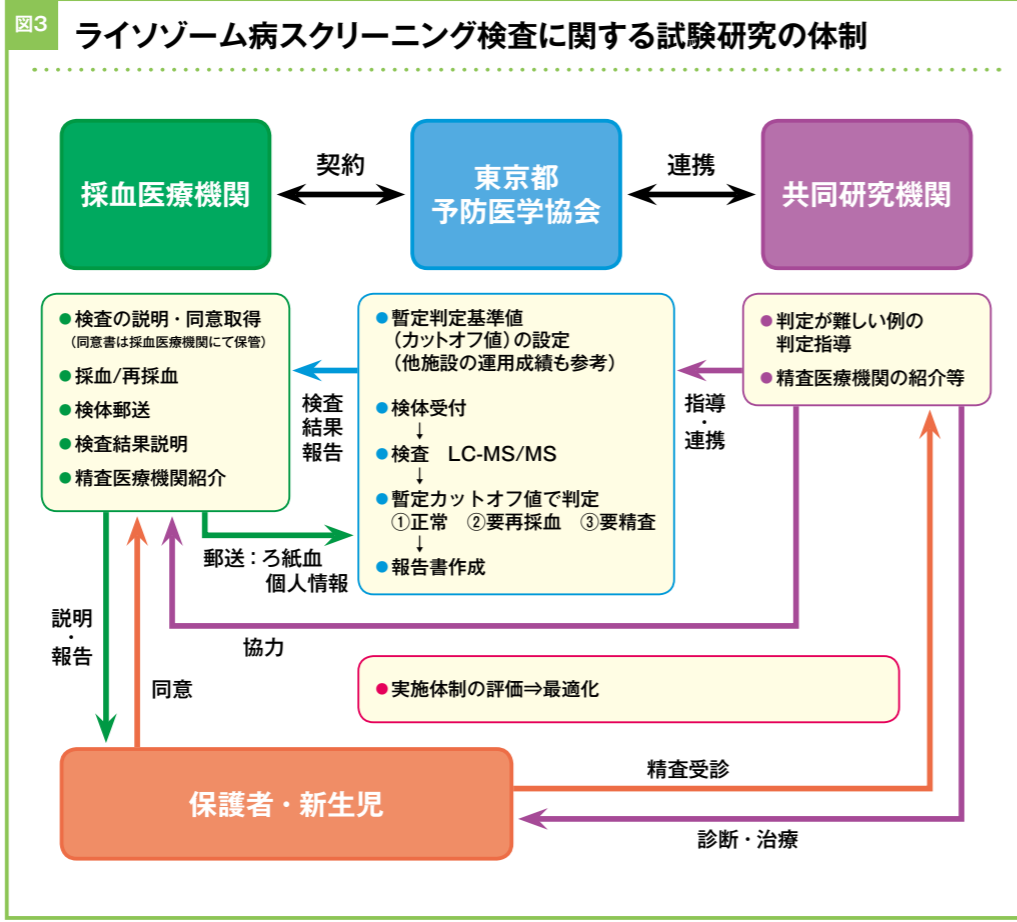
出生から5日目前後に、採血医療機関(病院・診療所・助産所等)は赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し(イラスト)、本会に郵送します。本会では各種検査を行い、異常値を示した場合、直ちに大学病院等の専門医療機関で精密検査を実施していただきます。

また、境界値を示し、再検査にて確認が必要な場合は、採血医療機関に再



採血を依頼します。これらの新生児マススクリーニング検査に関わる検査費用は、採血費を除き、東京都によって負担されます(一部、精密検査時の検査を除く)。

われわれ検査機関は、日々の検査精度を高く保つために調査研究も行っています。また、実施主体の東京都や、精密検査実施医療機関(大学病院等)



デム質量分析計(LCMS/MS)を用いて、酵素の働き(酵素活性値)を測定します。酵素活性値が基準値よりも低い場合には酵素の働きが弱く、ライソゾーム病の可能性があるので、再検査を行うか、専門の医療機関での精密検査が必要となります。

なお、公費による新生児マススクリーニングと同様に、採血や保護者への検査結果報告、精密検査実施医療機関への受診指導は、採血医療機関で行っていただきます。