

免疫血清部門 尿一般部門 病理部門 細胞診部門 血液一般部門 生化学部門 **先天性代謝異常部門** 細菌部門

新しい新生児マス・スクリーニング タンデムマス法の導入とその有用性

検査 2 科先天性代謝異常係

はじめに

現在、わが国の新生児マス・スクリーニングは、6 疾患を対象に行われています。しかし数年前から、より多くの疾患を発見できるタンデムマス法が世界的に普及してきました。日本でも、タンデムマス法の導入に向けた研究が、厚生労働省の研究班によって 2004 年から行われてきました。

そして今年 3 月、厚生労働省より各都道府県・指定都市に対してタンデムマス法の導入を勧める通達が出されましたので、今回はそのタンデムマス法についてご紹介します。

1. タンデムマスとは

タンデムマスとは、タンデム型質量分析計（タンデム・マスペクトロメーター）の略称です。この分析計を用いれば、微量の血液で血中のアミノ酸やアシルカルニチンを短時間で効率的かつ高感度に分析できます。

2. タンデムマス・スクリーニングの対象となる疾患

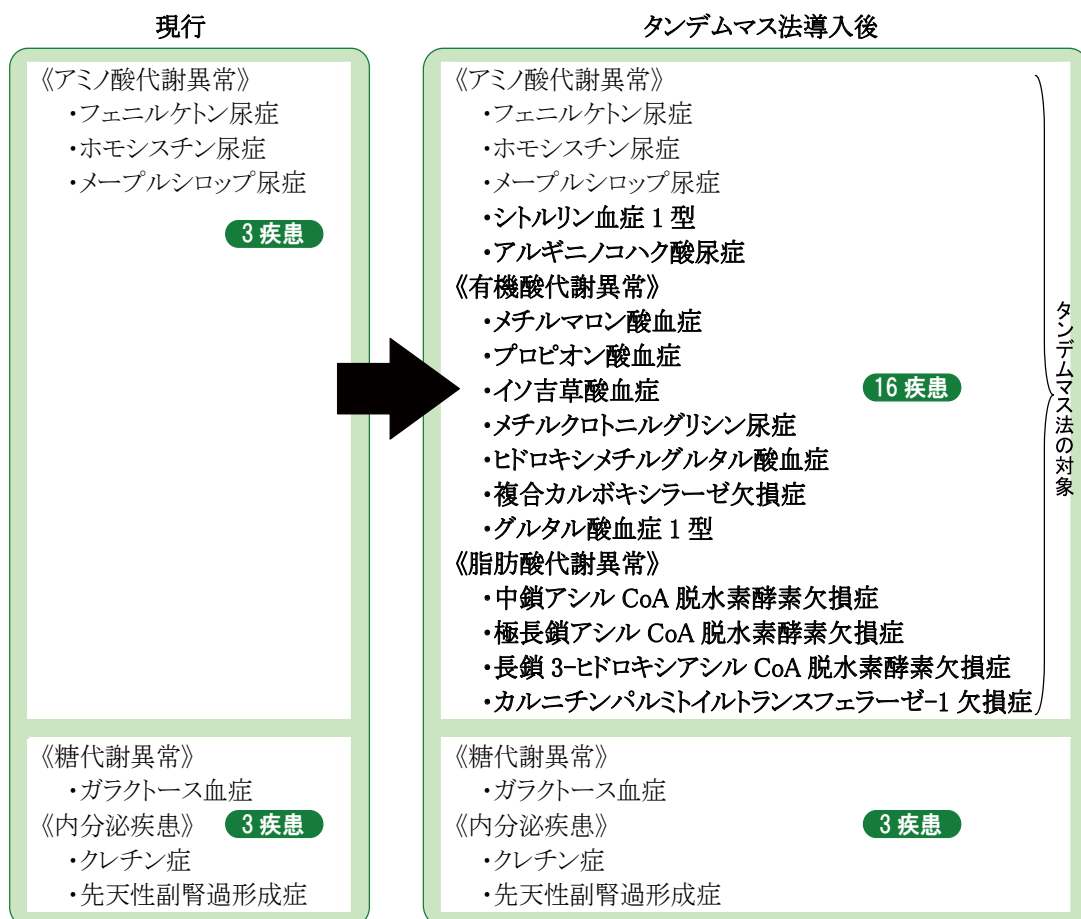
タンデムマス法では、一回の分析で理論的には 30 種類以上の疾患が検出できるといわれています。それらの疾患には、一見正常に生活しているように見えても突然何かのストレスによってショック状態になったり、突然死や急性脳症を起こしたりする可能性がある疾患が含まれています。

そのうち、偽陽性・偽陰性が少なく、発見後速やかに対応すれば突然死や精神発達遅延などの障害を予防できる可能性が高い疾患が新生児マス・スクリーニングの対象となります。

3. スクリーニング対象疾患の拡大

タンデムマス法が導入されると、現行のスクリーニング対象のアミノ酸代謝異常症 3 疾患はタンデムマス法に移行し、スクリーニング対象疾患は現在の 6 疾患から 19 疾患に拡大されます。（図 1 参照）

図1 スクリーニング対象疾患



平成23年7月

4. 治療

診断が確定されると、治療用特殊ミルクを使用した食事療法やカルニチン投与などが行われます。また、飢餓状態になるとエネルギー産生不全を起こす疾患では、食事間隔を短くすることや、食事が取れないときは早めにブドウ糖液の点滴治療を受けるなどの指導が保護者に対して行われます。

5. 問題点と課題

- 重症患者では新生児早期から急性症状で発症し、スクリーニング結果が間に合わないことがあります。また、軽症患者では生涯発症しないこともあるため、保護者への説明や

対応に配慮が必要です。

- ▶ 対象疾患が稀少であり、専門とする小児科医が多くありません。また、確定診断に必要な特殊検査を行える機関が限られています。そのため、全国的な診断・治療支援ネットワークの構築が必要です。
- ▶ 特殊検査や治療薬には保険未収載のものがあり、早期の治験の実施、薬事承認および保険収載が望まれます。

<広島県での発見患者数>

広島県は、福井大学で行われているタンデムマス法のパイロットスタディに、1999年から協力しています。

2009年度までに出生した新生児 297,969 人うち保護者の同意が得られた 225,447 人がタンデムマス・スクリーニングを受検し、23 人の患児が発見されました。タンデムマス法による早期発見・早期治療のおかげで障害を未然に防いでいます。

シトルリン血症	1人	メチルマロン酸血症	2人	中鎖アシル CoA 脱水素	2人
アルギニノコハク酸尿症	1人	複合カルボキシラーゼ欠損症	2人	酵素欠損症	
シリン欠損症	1人	軽症型ケトチオラーゼ欠損症	1人	短鎖アシル CoA 脱水素	2人
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	2人	グルタル酸血症 2 型(軽症型含む)	2人	酵素欠損症	
プロピオン酸血症(軽症型含む)	5人	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症	1人	カルニチントランスポータ異常症	1人

現在、当検査センターでもタンデムマス法導入に向け準備を進めているところです。タンデムマス・スクリーニングによって、今後より多くの子どもたちが障害から守られることが期待されます。

参考資料:

1. 新しい新生児マススクリーニング タンデムマス Q&A2009, 厚生労働省科学研究(子ども家庭総合研究事業)研究班発行, 2009
2. タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針, 社会福祉法人 恩賜財団母子愛育会発行, 2007

担当: 森岡千代美(先天性代謝異常係)

文責: 山崎雅昭(検査科技師長)

前田亮(臨床部長)

監修: 佐倉伸夫先生(重症心身障害児施設鈴が峰院長)

但馬剛先生(広島大学病院小児科外来医長)

《予告》

次号は細菌部門から、「微生物検査の検体採取法」をお届けいたします。