

Ⅱ. 分担研究報告書

8. 産科医療機関との連携向上に関する研究

研究分担者 平原史樹（横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学教授）

分担研究課題

産科医療機関との連携向上に関する研究

研究分担者 平原史樹（横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学教授）

研究要旨

2011年3月には厚生労働省から積極的導入の検討を促す通達があり、各地方自治体で本格的導入の準備がなされているが、その中において産科医療機関でのタンDEM・マススクリーニング検査に対しての実施状況は十分に浸透されているとはいいがたい状況である。

本研究ではタンDEM・マススクリーニングの各都道府県での実施状況、課題等を調査し、全国的には相当数の実施状況が確認されたものの、いまだ行政側の方向性の定まらない点もみられ、今後の課題として産婦人科医、小児科医、検査機関、行政等との間での密接な協力が必要な点が示された。これらの職域での認知率向上の推進のみならず、看護協会・助産師会などにも働きかけすべての職域、領域で普及していくことが重要と考えられた。

研究協力者

平原史樹 横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学（産婦人科学）教授
山口瑞穂 横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学（産婦人科学）
住吉好雄 横浜市立大学客員教授、日本産婦人科医会顧問
高橋恒男 横浜市立大学附属市民総合医療センター総合周産期母子医療センター教授
奥田美加 横浜市立大学附属市民総合医療センター総合周産期母子医療センター准教授
菊池信行 横浜市立大学附属市民総合医療センター小児科部長（准教授）
浜之上はるか 横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学（産婦人科学）
尾堀佐知子 横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学（産婦人科学）
山上祐次 （財団法人）神奈川県予防医学協会

しつつあり、パイロット事業として全国の出生児の20%以上の新生児がタンDEM・マススクリーニング検査を受けているといわれている。しかしながら完全に事業化した自治体は稀な存在である。

一方、1977年より既に30年以上経過した中で、既定の事業としての維持は行政側に多くの軸足が移管され、事業運営そのものも産科医療機関側が課題打開を求めて東奔西走して行動する局面は激減している。このような背景のもとタンDEMマススクリーニングシステムの意義の理解、啓発、普及についての産科医療側での低迷は多くの課題を投げ掛けている。

本研究では産科医療機関との連携向上に関してその課題を明確化し、推進へ向けての課題とその解決への提言することを目的に各都道府県での実施状況を調査しその進捗状況を検討した。

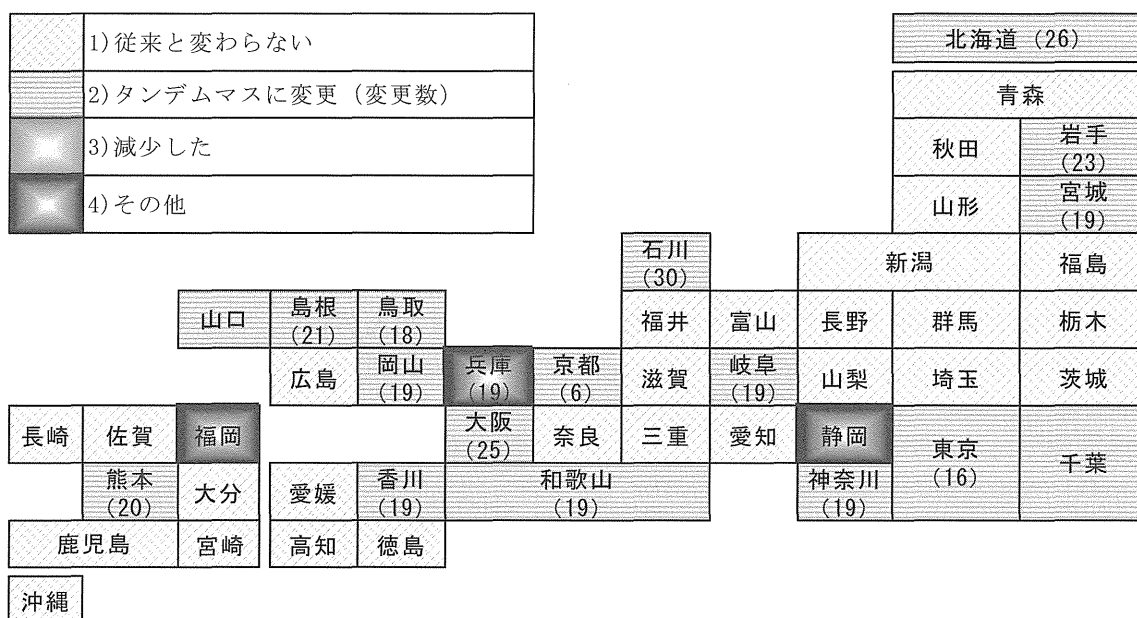
B. 研究方法

本研究ではタンDEM・マススクリーニングの各都道府県での実施状況、課題等を日本産婦人科医会とともに協力して調査し、各都道府県別に検討した。

A. 研究目的

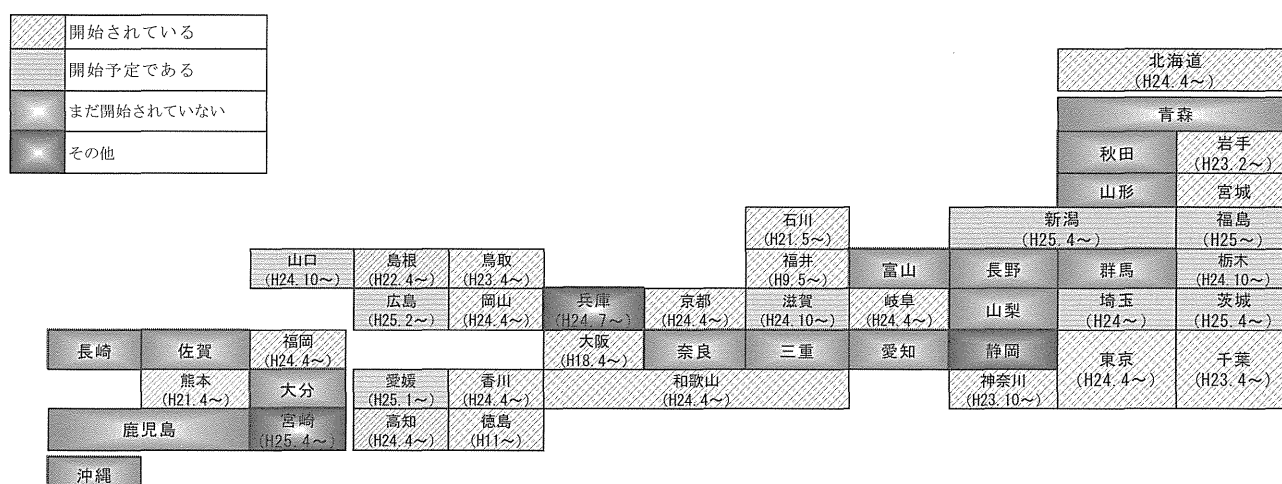
1977年より開始された新生児マススクリーニング事業は2001年より国から地方自治体へと事業が移管され各自治体の施策にゆだねた形となった。その中でさらに多くの疾患を対象としたタンDEM・マススクリーニング検査法が普及

図1 先天性代謝異常検査対象疾患について



1) 従来と変わらない	28
2) タンデムマススクリーニングに変更した	18
対象疾患数は全部で?	6~26
3) 減少した	0
中止された疾患は?	0
4) その他	1

図2. タンデムマススクリーニング検査について



1) 開始されている	21	※福井、京都、香川
2) 開始予定である	10	
3) まだ開始されていない	15	
4) その他	1	※静岡

表1. 課題点

- ・すでに実施された疾患と合わせて 26 疾患のスクリーニングを行っており、他県と異なる状況になっている。
- ・実施されれば、独自の財団が検査を行う。
- ・結果は陽性、偽陽性の場合のみ、両親に伝えることで実施しており、陰性の場合、基本的に伝えていない。ときおり、両親（母親）より「結果はどうでしたか？」と質問される。
- ・行政にタンデムマススクリーニング検査について問いかけても、全く反応ない。
- ・検査を 2 県に委託している為検査結果が遅れて、揃わないことがあり、次の妊婦健診の際に結果報告が出来ないことがあるので、精度管理体制が整い次第、1 県にまとめたい。
- ・検査で陽性の場合の医療機関等のフォロー体制構築が課題である。

C. 研究結果

図1、2、表1に示したとおりである。現状では多くの都道府県で実施がなされており、また平成24年度に実施への準備を進めている自治体が多い一方で、行政側の方向性が定まっていない県も見られた。課題としてもこれらの意見が示された。

D. 考察

本研究ではタンデム・マススクリーニングの各都道府県での実施状況、課題等を日本産婦人科医会とともに協力して調査し、全国的には相当数の実施状況が確認されたものの、いまだ行政側の方向性の定まらない点もみられ、今後の課題として産婦人科医、小児科医、検査機関、行政等との間での密接な協力が必要な点が示された。

E. 研究発表

1. 論文

山口瑞穂, 尾堀佐知子, 浜之上はるか, 奥田美加, 高橋恒男, 安達昌功, 菊池信行, 曾根田瞬, 田久保憲行, 石黒寛之, 山上祐次, 東條龍太郎, 明石敏男, 住吉好雄, 千歳和哉, 田中誠也, 平原史樹: 産婦人科医における新生児タンデム・マススクリーニング検査法の認知・浸透状況に関する調査. 日本マススクリーニング学会誌 22: 39-44, 2012

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧

研究成果の刊行に関する一覧表

書 籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
青木志帆、 村松由紀子、 李 美姫、 小松祥子、 新宅治夫		大手前栄養大 学	管理栄養士の卵 が考えたPKU 患者さんのため の楽しいレシピ	株 式 会 社 ア デイス	大阪	2013	全 15 頁

雑 誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamaguchi S, Li H, Purevsuren J, Yamada K, Furui M, Takahashi T, Mushimoto Y, Kobayashi H, Hasegawa Y, Taketani T, Fukao T, Fukuda S	Bezafibrate can be a new treatment option for mitochondrial fatty acid oxidation disorders: Evaluation by in vitro probe acylcarnitine assay	Molecular Genetics and Metabolism	107	87-91	2012
Purevsuren J, Hasegawa Y, Fukuda S, Kobayashi H, Mushimoto Y, Yamada K, Takahashi T, Fukao T, Yamaguchi S	Clinical and molecular aspects of Japanese children with medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Molecular Genetics and Metabolism	107	237-240	2012
Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamada K, Takahashi T, Takayanagi M, Fukao T, Fukuda S, Yamaguchi S	Intracellular in vitro probe acylcarnitine assay for identifying deficiencies of carnitine transporter and carnitine palmitoyltransferase-1	Anal Bioanal Chem	10	Online	2012
Ihara K, Yoshino M, Hoshina T, Harada N, Kojima-Ishii K, Makimura M, Hasegawa Y, Watanabe Y, Yamaguchi S, Hara T	Coagulopathy in patients with late- onset ornithine transcarbamylase deficiency in remission state: A previously unrecognized complication	Pediatrics		Online	2012
山口清次	新しい新生児マススクリーニン グ：タンデムマス法について	臨床検査	56 (7)	770-776	2012
山口清次	タンデムマス法を導入した新生 児マススクリーニングの現状	小児科	53	1101-1110	2012
山口清次	新生児マススクリーニングの新た な展開 タンデムマス法の導入	公衆衛生	76 (11)	853-857	2012
山口清次	メチルマロン酸血症	小児内科	44 (増刊号)	164-165	2012
山口清次	タンデムマス・スクリーニング とは	チャイルドヘルス	16 (2)	81-87	2013
花井潤師、野町祥介、 高橋広夫、三觜 雄、 佐々木純子、磯部充久、 石毛信之、穴澤 昭、 安片恭子、木下洋子、 山上祐次、酒本和也、 田崎隆二、小林弘典、 山口清次、重松陽介	タンデムマス・スクリーニン グのカットオフ値 - 各指標の施 設間差の検討 -	日本マス・スクリー ニング学会誌	22 (1)	49-60	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
山田健治、虫本雄一、高橋知男、小林弘典、長谷川有紀、臼田信光、山口清次	遊離カルニチンおよびアシルカルニチンの安定性の検討	日本マス・スクリーニング学会誌	22 (1)	29-34	2012
山口清次	特殊ミルクが必要なのはどんな場合ですか？	周産期医学	42 (増刊号)	198-200	2012
Fukao T, Maruyama S, Ohura T, Hasegawa Y, Toyoshima M, Haapalainen AM, Kuwada N, Imamura M, Yuasa I, Wierenga RK, Yamaguchi S, Kondo N.	Three Japanese patients with beta-ketothiolase deficiency who share a mutation c.431A>C (H144P) in ACAT1: subtle abnormality in urinary organic acid analysis and blood acylcarnitine analysis using tandem mass spectrometry.	JIMD reports	3	107-115	2012
Hori T, Fukao T, Murase K, Sakaguchi N, Harding CO, Kondo N.	Molecular basis of two exon skipping (exons 12 and 13) by c.1248+5g>a in OXCT1 gene. Study on intermediates of OXCT1 transcripts in fibroblasts.	Hum Mutat	In press		
深尾敏幸	脂肪酸代謝異常症、ケトン体代謝異常症の最近の進歩.	日児誌	116	1801-1812	2012
深尾敏幸	Alu 配列の関連した遺伝子異常が遺伝性疾患を引き起こす.	実験医学	9	2240-2246	2012
深尾敏幸	遺伝病遺伝子診断のピットフォール	小児内科	44	1614-1618	2012
深尾敏幸	低血糖症	小児科診療	76	79-84	2013
高柳正樹	カルニチンの臨床	生物試料分析	35	281-292	2012
高柳正樹	カルニチン欠乏症および2次性カルニチン欠乏症	小児科	53	1271-1279	2012
高柳正樹	先天性代謝異常症における特殊ミルクの役割	日本医事新報	4612	50-51	2012
重松陽介、福士 勝	新生児マススクリーニングの現状-世界と日本	小児内科	44 (10)	1605-1608	2012
重松陽介、畑 郁江	タンデムマス・スクリーニング. III. マス・スクリーニング. 異常の対応のポイント. 実地臨床に役立つ先天代謝異常症の知識	小児科診療	76 (1)	85-92	2012
Kobayashi Y, Ishikawa N, Tsumura M, Fujii Y, Okada S, Shigematsu Y, Kobayashi M	Acute severe encephalopathy related to human herpesvirus-6 infection in a patient with carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency carrying thermolabile variant	Brain Dev		Inpress	2012
吉川利英、畑 郁江、重松陽介	高ガラクトース血症を契機に診断され多発性皮膚血管腫症を合併した肝内門脈-肝静脈シャントの一例	日本マス・スクリーニング学会誌	22 (1)	45-48	2012
Komatsuzaki S, Sakamoto O, Fuse N, Uematsu M, Matsubara Y, Ohura T	Clinical Reasoning: A young man with progressive subcortical lesions and optic nerve atrophy.	Neurology	79 (7)	e63-68	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kitagawa T	Newborn Screening for Inborn Error of Metabolism in Japan A History of the Development of Newborn Screening	Pediatric Endocrinology Reviews	10 (Suppl 1)	8-25	2012
石毛信之、藤川研人、穴澤 昭、石毛美夏、大和田操、北川照男	乾燥ろ紙血中アシルカルニチンの保存期間と保存温度による安定性の検討－有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の検体を用いた検討－	日本マス・スクリーニング学会誌	22 (3)	234-243	2012
小松崎匠子、大浦敏博、坂本 修、高柳正樹、田中藤樹、奥山虎之、遠藤文夫、松原洋一	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症6例に対するフェニル酪酸ナトリウムの使用経験	日本小児科学会雑誌	116	842-848	2012
Metoki H, et al.	Daily serial hemodynamic data during pregnancy and seasonal variation: the BOSHI study	Clin Exp Hypertens	34 (4)	290-296	2012
Patrinos GP, et al.	Human variome project country nodes: Documenting genetic information within a country	Hum Mutat.	33 (11)	1513-1519	2012
Izumi R, et al.	Exome sequencing identifies a novel TTN mutation in a family with myofibrillar myopathy with early respiratory failure	J Hum Genet			(in press)
Kido J, Nakamura K, Mitsubuchi H, Ohura T, Takayanagi M, Matsuo M, Yoshino M, Shigematsu Y, Yorifuji T, Kasahara M, Horikawa R, Endo F	Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan.	J Inherit Metab Dis.	35	777-85	2012
大浦敏博	イソ吉草酸血症	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	365-368	2012
大浦敏博	プロピオン酸血症	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	360-364	2012
Matsushima H, Geng S, Lu E, Okamoto T, Yao Y, Mayuzumi N, Kotol PF, Chojnacki B, Miyazaki T, Gallo RL, Takashima A	Neutrophil differentiation into a unique hybrid population exhibiting dual phenotype and functionality of neutrophils and dendritic cells.	Blood	In press		2013
Geng S, Matsushima H, Okamoto T, Yao Y, Lu R, Page K, Blumenthal RM, Ward N L, Miyazaki T, Takashima A	Emergence, origin, and function of neutrophil-dendritic cell hybrids in experimentally induced inflammatory lesions in mice.	Blood	In press		2013
Mori M, Kimura H, Iwamura Y, Arai S, Miyazaki T	Modification of N-glycosylation modulates the secretion and lipolytic function of Apoptosis Inhibitor of Macrophage (AIM)	FEBS Lett.	586	3569-3574	2012
Iwamura Y, Mori M, Nakashima K, Mikami T, Murayama K, Arai S, Miyazaki T	Apoptosis inhibitor of macrophage (AIM) diminishes lipid droplet-coating proteins leading to lipolysis in adipocytes	Biochem Biophys Res Commun.	422	476-481	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
山口瑞穂、尾堀佐知子、 浜之上はるか、奥田美加、 高橋恒男、安達昌功、 菊池信行、曾根田瞬、 田久保憲行、石黒寛之、 山上祐次、東條龍太郎、 明石敏男、住吉好雄、 千歳和哉、田中誠也、 平原史樹	産婦人科医における新生児タン デム・マスキリーニング検査 法の認知・浸透状況に関する調 査	日本マスキリー ニング学会誌	22	39-44	2012
Arai S, Maehara N, Iwamura, Y, Honda S-I, Morita K, Nakashima K, Kai T, Ogishi M, Morita K, Kurokawa J, Mori M, Motoi Y, Miyake K, Matsuhashi N, Yamamura K-I, Ohara O, Shibuya A, Wakeland EK, Li QZ, Miyazaki T	Obesity-associated autoantibody production requires AIM to retain IgM immune complex on follicular dendritic cells	Cell Rep			In press
新井郷子、宮崎 徹	図説：AIMによる生活習慣病の 病態制御	日本臨牀	71	196-200	2013
新井郷子、宮崎 徹	特集：マクロファージ由来因子 AIMによる生活習慣病の病態制御	細胞工学	31	1231-1236	2012
新井郷子、宮崎 徹	特集：脂質代謝異常と慢性炎症 の狭間 (6) アポトーシスと動 脈硬化	動脈硬化予防	11	36-41	2012
新井郷子、宮崎 徹	特集：過食時代における高血圧 の病態と最新治療ストラテジー (2) 肥満から慢性炎症、そして 疾患へ - AIMによる慢性炎症誘 発のメカニズム -	血管医学	13	213-219	2012
大場麻生、中島克彦、 宮崎 徹	機能的なリコンビナント AIM (Apoptosis Inhibitor of Macrophage) タンパク質の作製	生化学	84	588-591	2012
宮崎 徹	Cutting Edge: AIMが繋ぐ慢性炎症 とメタボリックシンドローム	Medical Science Digest	38	192-193	2012
坂本 修	メチルマロニル CoA ムターゼ欠 損症	日本臨牀 別冊 新 領域別症候群シ リーズ	No.19 先天代 謝異常症候群 (第2版) 上	352-355	2012
坂本 修	アデノシルコバラミン合成障害	日本臨牀 別冊 新 領域別症候群シ リーズ	No.19 先天代 謝異常症候群 (第2版) 上	356-359	2012
坂本 修	メチルクロトニルグリシン尿症 (3-メチルクロトニル CoA カル ボキシラーゼ欠損症)	日本臨牀 別冊 新 領域別症候群シ リーズ	No.19 先天代 謝異常症候群 (第2版) 上	369-371	2012
坂本 修	3-メチルグルタコン酸尿症 I 型 (3-メチルグルタコニル CoA ヒ ドラターゼ欠損症)	日本臨牀 別冊 新 領域別症候群シ リーズ	No.19 先天代 謝異常症候群 (第2版) 上	372-374	2012
坂本 修	3-メチルグルタコン酸尿症 II 型 (Barth 症候群)	日本臨牀 別冊 新 領域別症候群シ リーズ	No.19 先天代 謝異常症候群 (第2版) 上	375-377	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
坂本 修	サクシニル CoA リガーゼ欠損症	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	677-68	2012
重松陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	510-512	2012
畑 郁江、重松陽介	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ欠損	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	513-515	2012
畑 郁江、重松陽介	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	516-519	2012
重松陽介	短鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	528-530	2012
重松陽介	3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症	日本臨牀 別冊 新領域別症候群シリーズ	No.19 先天代謝異常症候群(第2版)上	531-534	2012

