

分担研究課題

マススクリーニングのコホート・コンサルテーション体制に関する研究

研究分担者 山口清次 (島根大学医学部 教授)

東北地区のネットワークと症例収集

研究要旨

東北6県における新生児マススクリーニング (NBS) の実施・受注状況、連絡協議会設置状況を確認した。タンデムマスを含むNBS検査は岩手県、宮城県、福島県の3県の検査施設で実施され、秋田県は岩手に、青森県・山形県は宮城に依頼していた (福島は単独) 。連絡協議会が各県とも開催されており、先天代謝異常関係医師も参加していた。タンデムマス関連疾患の精査に関しては宮城県 (東北大学病院) が宮城県・仙台市・青森県・福島県の分を実施し、秋田、山形、岩手はそれぞれ自県で行われていた。

研究協力者

坂本 修 (東北大学医学系研究科小児病態学・
准教授)

クリーニング機関・関連医師への聞き取り調査を行った。

A . 研究目的

平成 23 年 3 月の厚生労働省母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法 (タンデムマス法) について」以降、タンデムマスを導入した拡大新生児マススクリーニング (TMS スクリーニング) が広がった。東北地区でも平成 23 年 2 月から岩手県で開始され、今年度の山形県の参加で東北全域の新生児に拡大新生児マススクリーニング (NBS) を受けることが可能となった。

TMS スクリーニング検査の実施にあたっては「検査の効率的実施の観点から、検査対象人数とタンデムマス検査機器の処理能力を考慮して、各都道府県等間の連携・協力が行われることが望ましい」との留意事項の一つとしてあげられていた。

今回この点に関し、東北地区の NBS について検討した。

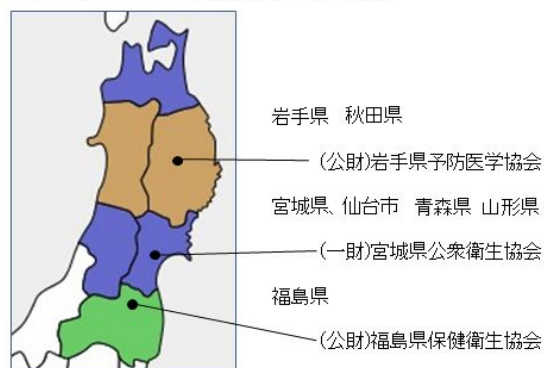
B . 研究方法

宮城県・仙台市・青森県・福島県の実施したス

C . 研究結果

NBS 検査は岩手県、宮城県、福島県の 3 県の検査施設 [それぞれ (公財) 岩手県予防医学協会、 (一財) 宮城県公衆衛生協会、 (公財) 福島県保健衛生協会] で実施され、秋田県は岩手県予防医学協会に、青森県・山形県は宮城県公衆衛生協会に依頼していた (福島は単独) 。

マススクリーニング実施機関と県の対応



平成 24 年の出生数を参考にすると岩手県予防医学協会では約 16,000 件、宮城県公衆衛生協会が約 36,000 件、福島県保健衛生協会が 14,000 件

を扱うこととなる。

連絡協議会は各県とも設置されており、すべてに先天代謝異常関係医師も参加していた。

精査機関が決まっているかにおいては、各県さまざまであった。従来スクリーニング疾患もタンデムマス関連疾患も自県で精査するところ(宮城県・仙台市、山形県、岩手県、秋田県)、従来スクリーニング疾患もタンデムマス関連疾患も他県で精査するところ(福島県)、従来スクリーニング疾患は自県で、タンデムマス関連疾患は他県で精査するところ(青森県)に分かれた。

特にタンデムマス関連疾患の精査に関しては東北大学病院が宮城県・仙台市、青森県、福島県(背景出生数約 42000)分を実施していた。以下に東北大学病院で精査したタンデムマス関連疾患のうちなんらかの診断名のついたもの(偽陽性以外)を列記する(H24年度は宮城県・仙台のみ、H25年度からは福島県、青森県を含む)。

24年度	栄養性ビタミンB12欠乏	
	栄養性ビタミンB12欠乏	
	栄養性カルニチン欠乏	
	プロピオン酸血症(軽症)	
25年度	栄養性カルニチン欠乏	
	栄養性ビタミンB12欠乏	福島市・いわき市
	シトルリン欠損症	
	高フェニルアラニン血症	
	CPT欠損症	
26年度	シトルリン血症I型ヘテロ	青森県六ヶ所村
	プロピオン酸血症(最軽症)	青森県三沢市
	プロピオン酸血症(未発症遅発型)	福島市・福島市
	グルタル酸血症I型	
	高メチオニン血症	福島市・郡山市
	栄養性カルニチン欠乏	
	シトルリン血症I型ヘテロ?	
	シトルリン血症I型ヘテロ?	福島市・会津若松市
コバラミン代謝異常症	福島市・郡山市	
シトルリン欠損症	福島市・福島市	

二次対象疾患への対応は同一検査施設でも依頼自治体により対応が異なり、例として宮城県公衆衛生協会では宮城県・仙台市、青森県では二次対象疾患であっても検出できたものは「報告する(精査対象とする)」契約をしているが、山形県では二次対象疾患は検査しないという姿勢のもと「報告しない」契約となっている。

D. 考察

TMSスクリーニング試験研究時に、「東北地区で

はタンデムマスは2台が妥当」との試算がでていた。現時点では3施設の運用となっているものの、(各県での実施ではなく)連携・協力が行われるといえる。また、それを支える連絡協議会が各県で持たれていた。ただし精査施設が集中しているなど、ネットワーク化されているわけではなく、今後の課題と思われる。

E. 結論

東北6県においては、TMSスクリーニングの検査の実施は「検査対象人数とタンデムマス検査機器の処理能力を考慮して、各都道府県等間の連携・協力」のもとに行われており、県ごとの連絡協議会も設置させている。精査・フォローのネットワーク化は今後の課題である。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Vatanavicharn N, Liammongkolkul S, Sakamoto O, et al.: Clinical characteristics and mutation analysis of propionic acidemia in Thailand. World Journal of Pediatrics 10:64-68, 2014
- 2) Kimura M, Wakayama Y, Sakamoto O, et al.: Successful treatment of cardiac failure due to cardiomyopathy in propionic acidemia by cardiac resynchronization therapy and hemodialysis in a young adult. Open Journal of Pediatrics. 4:79-83, 2014

2. 学会発表

- 1) 坂本修、市野井那津子、大浦敏博、呉繁夫: 新生児マス・スクリーニングで発見された未発症プロピオン酸血症 -最軽症例との比較 第56回先天代謝異常学会総会(仙台、2014年11月13-15日)