

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（青森、宮城・仙台、山形、福島）の
新生児タンデムマス・マススクリーニングの現状（2014 年度）

研究協力者 坂本修（東北大学医学系研究科小児病態学分野 准教授）

研究要旨

2014年度になり東北全域の新生児にタンデムマスによるスクリーニングが提供されることとなった。東北6県・1政令指定都市に対してマススクリーニング機関は3 施設である（宮城県公衆衛生協会；宮城・仙台、青森、山形 岩手県予防医学協会；岩手、秋田 福島県保健衛生協会；福島）。今回、研究者がコンサルタント医として関与している宮城県公衆衛生協会、福島県保健衛生協会担当分に関し、導入後の実績および問題点を調査した。

A．研究目的

東北地区では 2005 年に宮城県・仙台市においてタンデムマスによるスクリーニングのパイロットスタディ（厚生労働科学研究補助金「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングの在り方に関する研究」主任研究者 山口清次）に参加したことからタンデムマス時代が始まった。自治体としての導入は、2011 年 2 月から 岩手県で岩手県予防医学協会にタンデムマスが導入され、2012 年に宮城県・仙台市（宮城県公衆衛生協会）で、2013 年に福島県（福島県保健衛生協会）で導入されました。その後、秋田県は岩手県予防医学協会に、青森県は宮城県公衆衛生協会に依頼する形で開始された。2014 年度、山形県が宮城県公衆衛生協会に依頼することで東北全域の新生児にタンデムマス・スクリーニング（以下、TMS スクリーニング）が提供されることとなった。研究者はこのうち宮城県公衆衛生協会、福島県保健衛生協会のコンサルタント医であり、東北大学病院は宮城・仙台、青森、福島のタンデムマス関連疾患の精査機関に指定されている。

今回、研究者がコンサルタント医として関与し

ている宮城県公衆衛生協会、福島県保健衛生協会担当分に関し、導入後の実績および問題点を調査した。

B．研究方法

宮城県公衆衛生協会、福島県保健衛生協会に対し 2014 年度の検査数、タンデムマス関連疾患の精査数、その診断を聞き取り調査した。

C．研究結果

青森県

初回受付	精査	確定診断
10242 件	アミノ酸(2 件)	
	Leu	偽陽性？
	Cit 99.3 μ M	シトリン欠損症
	アシルカルニチン(2 件)	
	C3 10.18	プロピオン酸血症（軽症）
	C14:1 2.29	VLCAD 欠損症

宮城県・仙台市

初回受付	精査件数	確定診断数
18801 件	アミノ酸(3件)	
	Cit 77.3 μ M	偽陽性
	Cit 51.3 μ M	偽陽性
	Cit 53.6 μ M	偽陽性
	アシルカルニチン(5件)	
	C0 6.27	偽陽性
	C5-DC 1.16	グルタル酸血症型
	C0 6.06	偽陽性
	C3 9.79	プロピオン酸血症(遅発型)
	C0/C16+C18 198.57	CPT1 欠損症

山形県

初回受付	精査件数	確定診断数
9389	アミノ酸(1件)	
	Phe 1100	PKU
	アシルカルニチン(0件)	

福島県

初回受付	精査件数	確定診断
15951	アミノ酸(3件)	
	Met 1.22 mg/dL	高 Met 血症
	Cit 1.03 mg/dL	シトリン欠損症
	Phe 2.05 mg/dL	高 Phe 血症
	アシルカルニチン(3件)	
	C3 4.92	コバラミン代謝異常C型
	C5-OH 4.95	MCC 欠損症
	C3 4.04	プロピオン酸血症(軽症型)

D. 考察

課題として以下が挙げた。

青森県

- ・連絡協議会が一年以上開催されていない

- ・旧来の疾患(PKU, MSUD, HCU)は地元の中核病院での精査のため、診断・管理状況が把握できない
- ・低出生体重児などすでにフォローされているなどでは主治医が(精査ではなく)再検査を繰り返す傾向にある

宮城県・仙台市

- ・MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、三頭酵素欠損症において再検の体制をとっている

山形県

- ・2次疾患を対象としていない(宮城県公衆衛生協会で実施しているのでデータはでていない)

福島県

- ・MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、三頭酵素欠損症において再検の体制をとっている(来年度から初回精査になる予定)

- ・一部の産院で初回検査が10日以降になっている

E. 結論

各自治体でのマススクリーニングの歴史・取り組みを反映した個々の課題をかかえている。出生数にみあった数の確定診断例があり、コバラミン代謝異常C型などの稀な疾患も、確実に診断されている。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Sakamoto O, et al: Phenotypic variability and newly identified mutations of the IVD gene in Japanese patients with isovaleric acidemia. Tohoku J Exp Med. 236:103-106, 2015

2) 坂本修、ほか: タンデムマスによる新生児マススクリーニングで発見されたコバラミン代謝異常症C型(CbIC)の一例. 日本マススクリーニング学会誌 25:83-87, 2015

2. 学会発表

1) 坂本修: 病型診断と遺伝子診断について. 第42回日本マススクリーニング学会(東京8/20-21)

2) 坂本修、ほか: タンデムマスによる新生児マススクリーニングで発見されたコバラミン代謝異常症C型(CbIC)の一例. 第57回日本先天代謝異常学会(大阪 11/12-14)

H. 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