

分担研究課題名：

タンデムマス新生児スクリーニング試験研究で発見された患者の予後に関する研究

研究分担者： 沼倉 周彦（山形大学医学部附属病院小児科・講師）

研究要旨

タンデムマス試験研究期に発見された 216 例の臨床経過を調査し、104 例（48.0%）の情報を収集した。疾患による死亡は 7 例（6.7%）、精神遅滞は 16 例（15.4%）に認められた。タンデムマス対象疾患は診断の遅れが死亡や重度の精神遅滞をきたすため、タンデムマスを用いた新生児マススクリーニングは疾患の予後改善に有用である。

A. 研究目的

タンデムマス試験研究期（1997年度から2012年度、解析数1,949,987名）に発見された症例の臨床経過を把握し、マススクリーニングの効果検証を行う。

B. 研究方法

試験研究の対象となった先天代謝異常症（アミノ酸代謝異常症 6疾患、有機酸代謝異常症 6疾患、脂肪酸代謝異常症 7疾患）が疑われた患者216例（現在 5歳から20歳）を診療した国内50医療機関の担当者にアンケートを行い、疾患毎の患者数、死亡率、後遺症をきたした割合を調査した。

（倫理面への配慮）

成育医療研究センター倫理委員会の承認を得、各医療機関で匿名化したデータを収集。

C. 研究結果

50施設のうち37施設から回答を得たが、基準に合致したのは104例（48.0%）であった。アミノ酸代謝異常症27例、有機酸代謝異常症41例、脂肪酸代謝異常症36例であった。疾患による死亡はメチルマロン酸血症3例、グルタル酸血症2型、VLCAD欠損症、MCAD欠損症、CPT2欠損症で各1例認めた。後遺障害は精神遅滞が多く、アミノ酸代謝異常症で4例、有機酸代謝異常症で8例、脂肪酸代謝異常症で6例の計18例に認めた。

D. 考察

罹患者の死亡は7例（6.7%）、精神遅滞は16例（15.4%）であった。診断の遅れは、多くの対象疾患で死亡や重度の精神遅滞につながるため、タンデムマスは予後改善に極めて有用である。メチルマロン血症の予後が悪いことが判明した。死亡例に関しては診療ガイドライン等で注意喚起し、診療の質を高める必要がある。

E. 結論

タンデムマスを用いた新生児マススクリーニングは疾患の予後改善に有用である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
 - 1) 沼倉 周彦, 但馬 剛, 小林 弘典, 坂本 修, 重松 陽介, 山口 清次: タンデムマススクリーニング試験研究期に発見された症例の予後調査. 第 60 回日本先天代謝異常学会総会. 岐阜, 2018 年 11 月

G. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

表. タンデムマス試験研究期発見患者の予後調査結果

研究期間 受検新生児総数	1997～2012年度 1,949,987名			
	患者数	回答数	発達遅滞	死亡
アミノ酸代謝異常症	72	27	4	0
有機酸代謝異常症	87	41	8	3
脂肪酸代謝異常症	57	36	6	2
合 計	216	104	18	5