

タンデムマス導入段階に

新生児代謝異常症の新検査

赤ちゃんが生まれた時、まだ症状の出いていない先天的な代謝異常症を見つけ、障害を予防する新しい新生児スクリーニング方法が各地で導入の段階を迎えている。現在はフェニルケトン尿症など6疾患が対象になっているが、「タンデムマス」と呼ばれる質量分析計による新検査法は一挙に二十数種類の疾患を調べられる利点がある。

新検査法の厚生労働省研究班班長の山口清次・島根大小児科教授は「研究が進み、昨年は新生児の2割を超える約23万人がこの検査を受けるようになった。新生児スクリーニングは大きく変わろうとしている」と話す。

現在行われている方法は「ガスリーテスト」と呼ばれ、1960年代に開発。る紙に

新生児の血液を染み込ませて検査するが、タンデムマスでもそのまま利用できる。

新検査法で発見できるのは、現在対象になっているフェニルケトン尿症など三つを含むアミノ酸代謝異常症のほか、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の計二十数種類の疾患。欧米では既に大半の国でタンデムマスが導入され、公的に実施されている。

代謝は、食物から摂取したものが、さまざまな酵素によって体内で形を変え、必要なものを合成したり、エネルギーを取り出して行く過程。酵素に生まれつき不具合を持つ体質の小児では、代謝が途中で止まり、代謝できなかつた物質が体内にたまる。この物質が害を及ぼすと代謝異常症になる。

二十数種の疾患判定へ

「これまでに検査した約127万人の新生児では、約9千人に1人という頻度で代謝異常症が見つかった。疾患の追跡調査からは、発症する前の生後早い段階で疾患を見つけていることが大事ということが分かってきた」と山口教授。

現在スクリーニングしている6疾患は、放っておくと必ず障害が出る。新検査法で見つかる疾患では、生後1カ月〜3歳ぐらいの間に発症すると、命にかかわる急性脳症などが起るリスクがあるという。

今年3月には、新たな新生児スクリーニングに向けて、タンデムマスを積極的に導入するよう、厚労省から都道府県に通達が出されたところだ。

山口教授は「タンデムマスは1台で年間5万件の検査が可能。日本の出生数から単純計算すると27台あればよいことになる。効率的な検査体制を整え、早く全国的な規模で実施できるよう支援したい」と話している。

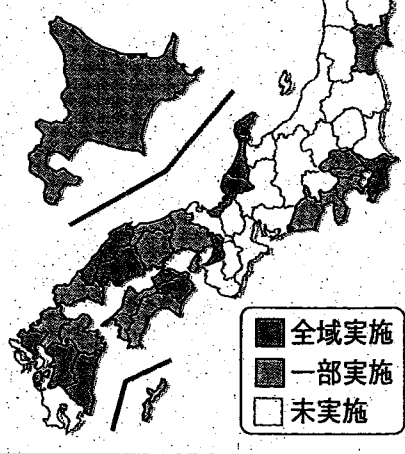
ガスリーテストとタンデムマス

ガスリーテスト(6疾患)	タンデムマス(24疾患)
アミノ酸代謝異常	アミノ酸代謝異常
フェニルケトン尿症 ホモシスチン尿症 メニプルンロソフ尿症	フェニルケトン尿症 ホモシスチン尿症 メニプルンロソフ尿症 シトルリン血症1型 など計8疾患
	有機酸代謝異常
	メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症 など計8疾患
	脂肪酸代謝異常
	MCAD欠損症 VLCAD欠損症 など計8疾患
クレチン症 先天性副腎過形成 ガラクトース血症	クレチン症 先天性副腎過形成 ガラクトース血症

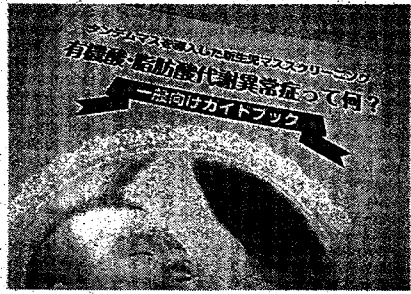
(下のクレチン症など3疾患は、新検査法でも検出できず、双方を並行して実施する)

タンデムマスによる検査状況

(パイロット研究。2010年現在、山口清次・島根大教授による)



■ 全域実施
■ 一部実施
□ 未実施



新検査法「タンデムマス」による新生児スクリーニングを説明するガイドブック

心することで正常な発育が期待できる」(同教授)

例えば、有機酸代謝異常症の場合は、食事療法によるアミノ酸の制限と同時に、錠剤の「カルニチン」を摂取。カルニチンは、体内にたまった有機酸と結合して尿へ排出する作用がある。

脂肪酸代謝異常症の場合は、エネルギーを出しにくい体質なので、長時間の空腹を避けたり、風邪などで調子が悪いときは、早めにブドウ糖の点滴を受けるなど生活指導で予防できる。

現在、タンデムマスは、全国16施設で計22台が導入され、検査の準備が進められている。