

タンデムマス導入段階に

新たな新生児スクリーニング

20数種類の疾患を判定

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 ・フェニルケトン尿症 ・ホモシスチン尿症 ・メーブルシロップ尿症	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 ・メーブルシロップ尿症 ・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

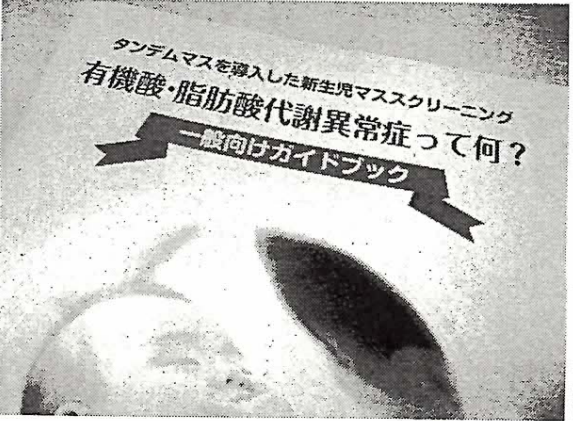
(下のクレチン症など3疾患は、新検査法でも検出できず、双方を並行して実施する)

赤ちゃんが生まれた時、また症状の出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まで

赤ちゃんが生まれた。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。ろ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



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

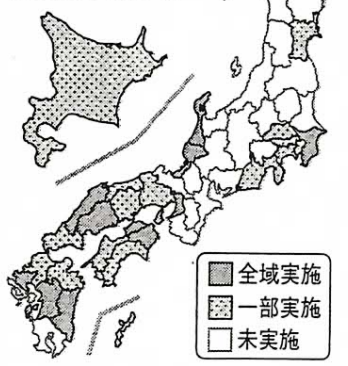
「これまでに検査した約127万人の新生児では、約9千人に1人という頻度で代謝異常症が見つかった。疾患の追跡調査からは、発症する前の生後早い段階で疾患を見

「新検査法で、生後すぐには体質を知り、3歳ごろまで用心すること」で正常な発育が期待できる」と山口教授。

例えば、有機酸代謝異常

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



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、厚生労働省から都道府県に通知が出されたことだ。

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。

つづけ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、命にかかわる急性脳症などが起こるリスクがあるという。

「新検査法で、生後すぐには体質を知り、3歳ごろまで用心すること」で正常な発育が期待できる」と山口教授。

例えば、有機酸代謝異常