

東京都新生児スクリーニング コンソーシアムが発足



≫ 第1回会合を開催

本会は東京都からの委託により都内で生まれる新生児の先天性代謝異常等検査(新生児マススクリーニング)を長年にわたって実施し、乳幼児の突然死や発達障害の防止への取り組みを続けてきました。さらに、2023年4月からは「拡大新生児スクリーニング」として、公費検査の対象外の疾患のうち、早期の発見と治療開始による効果を期待されている7つの疾患についてオプション検査(有料)をスタート。専門医や関係機関の協力の下、失わずにすむ命を救うための事業を推進しています。こうした中、専門医の呼びかけにより東京都新生児スクリーニング コンソーシアムが設立。昨年12月には第1回会合が開催され、多数の専門医や関連団体の代表、オブザーバーである東京都福祉局の担当者らが集い、現状や課題、今後の展望などについて活発な意見交換が行われました。

・ 設立の目的と目標 ・

大石公彦コンソーシアム委員長(東京慈恵会医科大学附属病院小児科 教授)は、コンソーシアムを立ち上げた目的と今後の取り組みについて、次のように語りました。



「現在の新生児スクリーニングの課題は、陽性者の医療機関への紹介方法や経路が不明瞭であること、陽性で紹介された患者の診断確定や偽陽性などの転帰が不明であり、スクリーニングのカットオフ値の調整が困難であること、診断や治療のための施設間の横断的な交流が不足していること、そして日本全国、さらには世界に向けてのオール東京としての発信の必要性などがあげられます。

そこで、①陽性者への医療介入(診断・治療)を遅滞なく行う②運用上の課題を協議する場③確定診断を含めた転帰と検査データの集積推進④事業の実績を共有する場—の4点を初期の目的としてコンソーシアムを設立しました。

国内で最も出生数が多い東京都で目標(表1)に向かって活動を展開していきたいと考えています。

拡大新生児スクリーニング開始をきっかけに対象疾患すべてのスクリーニングシステムの見直しと向上を図ることが最も重要です。

忘れられがちな希少疾患の患者のために、力を合わせて、より効率的な新生児スクリーニングシステムを構築していきましょう！」

表1 東京都新生児スクリーニング コンソーシアムの目標

- 陽性者の医療介入(診断・治療)の紹介システムの構築
- 確定診断を含めた転帰と検査データの集積推進
- 診断情報を共有する場、さらに学術的な発展
- 運用上の課題を協議する
- オール東京での協力体制

表2 新生児マススクリーニング(公費検査)対象の20疾患

(2023年度)

アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシチン尿症、シトルリン血症1型、アルギニンコハク酸尿症
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロニルグリシン血症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症、複合カルボキシルゼ欠損症、グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、三頭酵素欠損症、カルチニンバルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症、カルチニンバルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症
糖質代謝異常症	ガラクトース血症
内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症

表3 拡大新生児スクリーニング(オプション検査)の対象疾患

(2023年度)

原発性免疫不全症	重症複合免疫不全症(SCID)、B細胞欠損症(BCD)
脊髄性筋萎縮症(SMA)	
ライソゾーム病	ファブリー病 [*] 、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ボンベ病

2024年度より、重症複合免疫不全症(SCID)、B細胞欠損症(BCD)、脊髄性筋萎縮症(SMA)の3疾患が新たに公費の検査に追加され、公費検査の対象は23疾患になりました。これに伴い、本会が実施する「拡大新生児スクリーニング検査」(オプション検査・有料)の対象は、ライソゾーム病4疾患(ファブリー病^{*}、ムコ多糖症I型・II型、ボンベ病)となります。

※男児のみ

・ 東京都新生児スクリーニング コンソーシアムの構成 ・

新生児マススクリーニングの対象となっている疾患を専門とする医師をはじめ、東京都医師会や東京産婦人科医会、東京小児科医会の代表が委員として、東京都福祉局がオブザーバーとして参加。本会は事務局として参加、協力しています。

今後、コンソーシアムでは最善のスクリーニングシステム構築をめざして、専門家の輪を広げていく予定です。

●委員

- 東京慈恵会医科大学附属病院小児科 大石公彦(委員長)、小林正久
- 東京医科歯科大学病院小児科 森尾友宏、鹿島田健一、水野朋子
- 慶應義塾大学病院小児科 鳴海覚志、長谷川奉延
- 東京大学医学部附属病院小児科 加藤元博
- 国立成育医療研究センター病院 笠原群生
- 国立成育医療研究センター病院免疫科 河合利尚
- 国立成育医療研究センター病院神経内科 阿部裕一
- 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 但馬 剛
- 東京女子医科大学病院ゲノム診療科 齋藤加代子
- 国立国際医療研究センター臨床ゲノム科 荒川玲子
- 日本大学医学部附属板橋病院小児科 森岡一朗
- 日本大学病院小児科 石毛美夏
- 東京都立小児総合医療センター内分泌代謝科 長谷川行洋
- 東京都医師会 落合和彦
- 東京産婦人科医会 松本和紀
- 東京小児科医会 埴 佳生

●オブザーバー 東京都福祉局

●事務局 東京都予防医学協会理事長 久布白兼行

(敬称略)



東京都新生児スクリーニングコンソーシアム 第1回会合の様子