

視 点

稀少疾患と新生児マススクリーニングの建て直し

—患者会の希望—

加藤 忠明¹⁾, 柏木 明子²⁾

I. はじめに

「小児保健研究」が会員にとって、より魅力ある機関誌となるように編集委員会で話し合った。その結果、小児保健に関する最新の話題をわかりやすく解説する「視点」を適宜載せることとした。

その第一号として、稀少疾患であるものの早期発見・治療（症状の発生予防）が可能なプロピオン酸血症（PA）とメチルマロン酸血症（MMA）の患者会の意見をまとめた¹⁾。これらの2疾患は、新しい新生児マススクリーニング（タンデムマス）対象疾患である。発見頻度は前者1/4万、後者1/11万であり、タンデムマス対象全25疾患の頻度1/8,800の中では比較的頻度の高い疾患である²⁾。

小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）が1974年に整備されて以降、全体的な対象疾患罹患児の死亡率は約1/3に（1～19歳児10万対、1975年の10.46から2006年の3.44に）減少したが、代謝異常は同10万対、1975年の0.19から2006年の0.13の減少にとどまった³⁾。現在、各種先天性代謝異常に関する治療法が開発されつつあり、個々の疾患に関しては今後の死亡率低下が期待されるが、その中で、タンデムマスを取り上げた。医療者側からは各種まとめられているので^{4,5)}、今回は患者側からの視点でまとめた。

患者会としては、①タンデムマスの全国的導入を含めた新生児マススクリーニングの建て直し、②各種診断体制、患者フォロー体制の向上、③先天性代謝異常症全体の社会的な認知、を切望していた。

II. 対象と方法

PA-MMA 患者会、その他タンデムマス対象疾患児の家族を対象にした。そして「1. タンデムマスで発見された患児家族」と「2. タンデムマス以外で診断された患児家族」に分けて2009年11月、患者会が作成した質問紙による調査を行った。患児の疾患、および対象者数は、前者、MMA：1人、PA：1人、グルタル酸尿症2型：1人、イソ吉草酸血症：1人、計4家族、後者、MMA：11人、PA：4人、アルギニノコハク酸尿症：2人、グルタル酸尿症2型：1人、イソ吉草酸血症：1人、計19家族であった。

III. 結 果

1. タンデムマスで発見された患児家族

質問1「タンデムマスの結果が返ってきたとき、病気は発症していたか」

4人とも発症していなかった。

質問2「今は何か心配なことがあるか」

3家族は心配なし、1家族は2ヵ月児の手足の貧乏揺すりを心配していた。

Rare Diseases and Reconstruction of Neonatal Screening — Wishes of Patients —

Tadaaki KATO, Akiko KASHIWAGI

1) 国立成育医療センター成育政策科学研究部（研究職/小児科医師）

2) プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症患者の会（代表/一般市民）

別刷請求先：加藤忠明 国立成育医療センター成育政策科学研究部 〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1

Tel : 03-3416-0181 Fax : 03-3417-2694

質問3「タンデムマスを受けてよかったと思うか」

3家族はよかった（知らないまま育てていたと思うところ等）、1家族はどちらかといえばよかった（今は発作もなく無症状だが、将来どうなるのかわからないという不安が常にある）と回答した。

質問4「何か治療を受けているか」

4人とも治療や食事制限などを行っていた。

質問5「タンデムマスはたとえ有料であっても行う方が良いか」

3家族は自己負担があるべきでない、1家族は自己負担があっても行う方が良いと回答した。

質問6「タンデムマスに約3～5千円の自己負担がかかるとしたら、高いと思うか」

3家族は高い（まさか自分の子かと思うので、高くても3千円までなら自己負担すると思う等）、1家族は高いと思わないと回答した。

質問7「タンデムマスを受けた時、検査内容などについて十分な説明を受けたか」

4家族とも、説明は十分ではなかった、と回答した。

質問8「先天代謝異常症等検査の説明は誰から受けたか。その説明はわかりやすかったか」

2家族は、出産前後に助産師、看護師より説明を受けた、わかりやすかった、と回答し、2家族はあまり覚えていなかった。

質問9「今ある不安、あるいは将来への不安はあるか、具体的にどのようなことか」

「主治医が何となく協力的でない気がして不安」「今は症状がないが、いつ、どのような形で発症するか不安」「体調を崩したとき症状が出ないか不安」「小慢事業は20歳までなので、それ以降の医療費負担が不安」などさまざまな不安をもっていた。

2. タンデムマス以外で診断された患児家族

質問1「もしタンデムマスを受けて結果が生後7日目にわかっていたら、それによって病気が発見されたと思うか」

7人は生後7日以降に発症したので、タンデムマスを受ければ未発症のうちに発見できた。7人は生後間もない発症であったが、病気が特

定されて治療開始できたのは7日以降であり、タンデムマスがあればもっと早く治療開始できた。3人は生後間もない発症であったが、生後3日以内に治療が開始されていた。その他、「生後チアノーゼがあり、各種検査後、未発症のうちに発見された」「生後6日に昏睡状態になり、7日に転院、8日に治療開始された」と回答した。

質問2「この病気がわかれば、なるべく早く知る方が良いか」

18家族は、なるべく早く知る方が良いと回答した。1家族は「知ったことで発症を予防・遅らせる等でできれば早めに知る方が良いが、知らなくても結果が同じなら知りたくない」であった。

質問3「タンデムマスはたとえ有料であっても行う方が良いか」

11家族は自己負担があっても行う方が良い、8家族は自己負担があるべきでないと回答した。

質問4「タンデムマスに約3～5千円の自己負担がかかるとしたら、高いと思うか」

16家族は高いと思わない（ただし3千円以内が限度等）、3家族は高い（私たちの立場では高いと思わないが、稀な病気の検査にこの額は高いと感じるのが普通だと思う。2～3千円なら迷わず受けるのではないかな等）と回答した。

質問5「先天代謝異常症等検査の説明は誰から受けたか。その説明はわかりやすかったか」

10家族は説明を受けていない、または覚えていない、6家族は十分な説明と言い難い、3家族は保健師や助産師や産科医からの説明はわかりやすかった、と回答した。

質問6「現在不安なこと、その他の意見」

「将来の不安」「将来の肝臓、腎臓移植」「今後どのように育っていくか」「知能、身体面の遅れ」「保険制度など社会的な支えが不安定」「治療法の確立」「20歳以降の医療費の負担」「代謝の専門医が少ない」「病名程度しか知らない小児科医受診時の言い知れぬ不安」「病気の発症を避けることが、後の医療費の節約に繋がることを自治体は理解するべき」「タンデムマスが導入されても結果が7日目前後ではあまり意味

がない」「軽症の場合、本人に自覚を持たせて周囲を説得させることが難しい」などさまざまな不安をもっていた。

IV. 考 察

タンデムマスでは、従来のスクリーニング対象疾患であるアミノ酸代謝異常（フェニルケトン尿症，メープルシロップ尿症，ホモシスチン尿症）を含め，20種類以上のアミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症を発見できる。マススクリーニング対象疾患の満たすべき要件は，①発病する前に見つかる病気，②放置すると重大な障害を起こす病気，③治療法のある病気，④赤ちゃんに負担にならない検査，⑤精度の高い検査，⑥安価な検査費用，⑦好ましい費用対効果，である²⁾。したがって，発見されても治療できない病気や障害を予防できない病気は基本的に対象にならない。

PA-MMA 患者会はタンデムマスの普及を望んでいたが，その患児の半数以上は，生後間もなくアシドーシス発作（意識障害，痙攣，嘔吐など）や高アンモニア血症が生じていた。それらによって亡くなったり，発達の遅れを伴うこともある。したがって，タンデムマスの普及活動と共に，たとえタンデムマスの結果判明前でも迅速に適切な治療を受けられる医療体制の整備が望まれる。

一方，一生発症しないかもしれない軽症例では，必要以上の不安な生活を強いられると同時に，生命保険加入拒否など社会生活のうえで不

利益を被りやすいことへの配慮が必要である。

患児家族は，一般に知られていない稀少疾患ゆえのさまざまな不安をかかえていた。専門医が少ない中，患児を適切に治療，経過観察できる医療体制の向上が望まれる。また，先天性代謝異常症には多くの稀少疾患が含まれているので，その社会的な認知とともに，インターネットなどを介しての正しい情報交換が望まれる。

謝 辞

質問紙調査にご協力いただいた患児家族に深謝いたします。

文 献

- 1) PA-MMA 患者の会ホームページ「ひだまりたんぽぽ」：<http://pa-mma.web5.jp>.
- 2) 厚生労働省科学研究（子ども家庭総合研究事業）研究班「タンデムマス等の新技術を導入した新生児マススクリーニング体制の研究」（研究代表者：山口清次）. 新しい新生児マススクリーニング—タンデムマス Q & A—, 2009.
- 3) 加藤忠明. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題. 小児保健研究 2008 ; 67 (5) : 701～705.
- 4) 特殊ミルク共同安全開発委員会編. タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針. 恩賜財団母子愛育会, 2007.
- 5) 山口清次. タンデムマスを導入した新生児スクリーニングの新時代. 小児保健研究 2006 ; 65 (6) : 725～732.