

タンデムマス・スクリーニングの臨床的意義と発見された患者の全数登録・長期追跡の重要性

山口 清次

島根大学医学部 小児科

わが国では、1977年から代謝異常による障害発生予防を目的として「新生児マススクリーニング事業（NBS）」が行われている。2014年度よりタンデムマス法（TMS）が導入され対象疾患は従来の6疾患から20疾患に拡大した。TMSスクリーニングの臨床的効果と課題について述べたい。

1. 発見される患者数

195万人の新生児を対象としたパイロット研究によると、発見頻度は全体で1：9千人と推定され、年間出生数を約100万とすると約110人の患者が発見されると予想される。2016年度の発見患者数は121名であった。

2. 発見された患者の予後

2014年度に把握された患者80名の調査では、2才時点で14名（17.5%）が死亡するか発達遅滞を残していた（死亡は4名）。TMSで発見される疾患は、新生児期から発症して致死的経過をとる病型のある事を正しく伝えておく必要がある。

3. 発見された患者の登録・長期追跡の問題

公的事業としての集団健診の対象疾患には、①放置すると重大な健康被害、②有効な治療法、③侵襲の少ない検査、④発見された患者の長期追跡体制などの要件がある。これをもとにTMS対象疾患は設定されている。わが国のNBS事業では、個人情報に慎重になる傾向もあり、患者の登録、追跡体制は不十分であった。一方現場の主治医や患者家族会は長期追跡体制を希望している。

4. 成人PKUの実態調査

2016年に20歳以上になったPKU患者の生活実態についてを調査した。その結果、①成人後も食事管理を続ければ正常と変わらぬ生活が可能なこと（就学、就職、結婚など）、②無治療症例では重度発達遅滞、成人後の治療中断例では精神症状の出る傾向があること、③追跡調査のできた症例は女性例が圧倒的に多かったが、男性患者は成人後に治療を中断している可能性が高いこと、などが推察された。これらの事実は長期追跡によって初めて明らかになったことである。

5. NBS全国ネットワーク

NBS対象疾患は稀少疾患のため、自治体単独では年間に1例も発見されないというケースもあり、NBS事業の評価が困難である。この問題を解決するために、自治体の枠を超えた全国ネットワーク体制の構築を現在進めている。これによって、エビデンスに基づく診療情報、治療法向上、患者家族へのフィードバック、およびNBS事業の評価などが可能になると期待される。