

ウェブサイト掲載用の情報公開原稿

「新生児スクリーニングで発見されるプロピオン酸血症患者の臨床像と遺伝子型の相関性に関する研究」へのご協力をお願い

プロピオン酸血症に対する適切な診断・治療指針を確立するために、
新生児スクリーニングで発見された患者さん および
症状出現後に診断された患者さん について、
遺伝子変異情報を含む下記のような調査・研究を実施しています。

わが国では 1977 年から公的母子保健事業として、フェニルケトン尿症をはじめとする先天代謝異常症の新生児スクリーニングが行われてきました。1990 年代に入ると「タンデム質量分析（通称タンデムマス）法」を用いた新しいスクリーニング法が実用化され、従来のアミノ酸代謝異常症に加えて、有機酸・脂肪酸の代謝異常症の早期発見が可能となりました。国内では 1997 年からタンデムマス法による新生児スクリーニングの試験研究が開始され、その知見を踏まえて 2012 年から自治体事業への移行が進み、2014 年には全国実施が実現したところです。

プロピオン酸血症は代表的な「有機酸代謝異常症」のひとつで、典型的には新生児期に重篤なアシドーシスによる代謝性脳症を発症する疾患です。一方、タンデムマス法による新生児スクリーニングでは、従来の発症後診断例の推計頻度（1/465,000）を大きく上回る「患者」が発見されています（1/45,000）。これまでの散発的な報告から、新生児スクリーニングで見つかった子供たちの経過は総じて良好とみられていますが、その適切な診療指針を確立するためには、新生児スクリーニングで発見された患者さんと、症状が出現してから診断された患者さんの臨床経過と遺伝子変異を比較して、スクリーニング発見後の発症リスクを正しく評価するための根拠となる情報を集める必要があります。

しかしながら、個々の患者さんの情報を集約する制度やシステムは構築されていないのが現状です。そこで現在、

AMED難治性疾患実用化研究事業

「**難プラ標準レジストリーを使用し、新生児マススクリーニング対象疾患等の遺伝子変異を考慮したガイドライン改定に向けたエビデンス創出研究**」

(研究開発代表者：岐阜大学医学部附属病院小児科・笹井英雄助教)

の分担研究として、国内各地の基幹小児科施設を対象とするアンケート調査を進めているところです。

新生児スクリーニングで見つかった患者さんに関する調査は、平成 27 年度に実施済みです。その際、発症後に診断された患者さんについても、担当症例の有無のみ回答をいただいています。平成 28 年度は、その所在情報に基づいて、遺伝子変異の情報を含む臨床情報をお尋ねする調査票をお送りさせていただきます。ご理解とご協力を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

研究責任者 (AMED 深尾班 分担研究者) 但馬 剛

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
研究所 マスクリーニング研究室 室長

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

TEL: 03-5494-7133

FAX: 03-5494-7203

E-mail: tajima-g@ncchd.go.jp

「新生児スクリーニングで発見されるプロピオン酸血症患者の臨床像と遺伝子型の相関性に関する研究」実施のお知らせ

プロピオン酸血症に対する適切な診断・治療指針を確立するために、
新生児スクリーニングで発見された患者さん および
症状出現後に診断された患者さん について、
遺伝子変異情報を含む下記のような調査・研究を実施しています。

わが国では 1977 年から公的母子保健事業として、フェニルケトン尿症をはじめとする先天代謝異常症の新生児スクリーニングが行われてきました。1990 年代に入ると「タンデム質量分析（通称タンデムマス）法」を用いた新しいスクリーニング法が実用化され、従来のアミノ酸代謝異常症に加えて、有機酸・脂肪酸の代謝異常症の早期発見が可能となりました。国内では 1997 年からタンデムマス法による新生児スクリーニングの試験研究が開始され、その知見を踏まえて 2012 年から自治体事業への移行が進み、2014 年には全国実施が実現したところです。

プロピオン酸血症は代表的な「有機酸代謝異常症」のひとつで、典型的には新生児期に重篤なアシドーシスによる代謝性脳症を発症する疾患です。一方、タンデムマス法による新生児スクリーニングでは、従来の発症後診断例の推計頻度（1/465,000）を大きく上回る「患者」が発見されています（1/45,000）。これまでの散発的な報告から、新生児スクリーニングで見つかった子供たちの経過は総じて良好とみられていますが、その適切な診療指針を確立するためには、新生児スクリーニングで発見された患者さんと、症状が出現してから診断された患者さんの臨床経過と遺伝子変異を比較して、スクリーニング発見後の発症リスクを正しく評価するための根拠となる情報を集める必要があります。

しかしながら、個々の患者さんの情報を集約する制度やシステムは構築されていないのが現状です。

そこで現在、

AMED難治性疾患実用化研究事業

「難プラ標準レジストリーを使用し、新生児マススクリーニング対象疾患等の遺伝子変異を考慮したガイドライン改定に向けたエビデンス創出研究」

(研究開発代表者：岐阜大学医学部附属病院小児科・笹井英雄助教)

の分担研究として、国内各地の基幹小児科施設を対象とするアンケート調査を進めているところです。

新生児スクリーニングで見つかった患者さんに関する調査は、平成 27 年度に実施済みです。その際、発症後に診断された患者さんについても、担当症例の有無のみ回答をいただいています。平成 28 年度は、その所在情報に基づいて、遺伝子変異の情報を含む臨床情報をお尋ねする調査票を郵送し、担当医からの回答をお願いすることになっています。

この調査・研究に関するお問い合わせは、下記へご連絡ください。

ご理解の程よろしくお願い申し上げます。

研究責任者 (AMED 深尾班 分担研究者) 但馬 剛

国立研究開発法人 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 室長

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

TEL: 03-5494-7133

FAX: 03-5494-7203

E-mail: tajima-g@ncchd.go.jp