

わが国における先天代謝異常症の特殊検査の提供状況について

研究分担者 奥山 虎之
国立成育医療研究センター 病院 臨床検査部 統括部長

研究要旨

先天代謝異常症は疾患の種類は多いが個々の疾患の罹患者は極端に少ない超希少疾患の集合体である。わが国では、当該疾患の診断に必要な検査は、当該疾患を専門に研究する研究施設によって維持されてきた。この方法は、当該疾患患者の臨床情報の集約化や治療方法の標準化にはメリットがある反面、特殊検査の実施体制や精度管理方法が医療法の定める基準と一致しない場合が少なくないという問題がある。この問題を解決するために、昨年度は、ライソゾーム病、ペルオキシソーム病における検査の供給体制を調査した。本年度は、アミノ酸代謝異常症、脂質代謝異常症、有機酸代謝異常症などの先天代謝異常症の特殊生化学検査の提供体制を調査した。その結果、依然として、多くの検査は研究室で実施されているが、特殊検査を提供できる衛生検査所や医療機関が増加していることが示された。

A. 研究目的

先天代謝異常症は疾患の種類は多いが個々の疾患の罹患者は極端に少ない超希少疾患の集合体である。わが国では、当該疾患の診断の多くは、当該疾患を専門に研究する研究施設によって維持されている。この方法は、臨床情報の集約化や治療方法の標準化にはメリットがある反面、疾患に特有な検体検査の実施体制や精度管理方法が改正医療法の定める基準と一致しないという問題を生じている。本年度は、アミノ酸代謝異常症、脂質代謝異常症、有機酸代謝異常症などの先天代謝異常症の特殊生化学検査の提供体制を調査した。

B. 研究方法

研究機関、医療機関、衛生検査所における先天代謝異常症の特殊検査の提供状況をそれぞれの機関や日本先天代謝異常学会が発信している情報をホームページなどから入手した。また、より詳細な情報を得るために、必要に応じて、直接当該機関に問い合わせを行った。本年度は、アミノ酸代謝異常症、脂質代謝異常症、有機酸代謝異常症、尿素サイクル異常症を調査対象とした。

（倫理面への配慮）

本研究は倫理的な問題を伴わない。

C. 研究結果

アミノ酸代謝異常症、脂質代謝異常症、有機酸代謝異常症、尿素サイクル異常症のそれぞれの検査を提供している施設の数を、医療機関、衛生検査所、研究機関に分けて下表に記載した。

	医療機関	衛生検査所	研究機関
アミノ酸代謝異常症	0	2	1
脂肪酸代謝異常症	2	2	4
有機酸代謝異常症	2	3	2
尿素サイクル異常症	0	3	0

D. 考察

今回の調査で、アミノ酸代謝異常症、脂質代謝異常症、有機酸代謝異常症、尿素サイクル異常症については、複数の衛生検査所が特殊検査を供給する体制が確立していることが示された。この背景には、日本先天代謝異常学会をはじめとする関連学会や難治性疾患政策研究事業における啓発がある程度行き届いたものと思われる。また、検査報告書の中に、検査結果だけでなく、専門医による判定、コメントを付すことを衛生検査所が積極的に行うことにより、検査の信頼性が向上したことが大きな要因であると考えられる。一方で、衛生検査所ではカバーしきれない特殊検査もあり、研究機関で実施されている検査を医療機関や衛生検査所に移行し、永続的な提供を可能とすることが重要と考える。

E. 結論

先天代謝異常症の診断に必須な生化学的検査が、従来研究機関により実施されてきたが、改正医療法の周知により、医療機関や衛生検査所でも対応可能となってきた。

F. 研究発表

1. 論文発表

本研究に関連する研究発表はない

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし