

新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について(第10報)

好井 信子・久保由美子・白石名伊子

I 緒 言

健康づくりの出発点である母子保健は、近年著しく向上してきた。進行しつつある高齢化社会においては、さらに心身ともに健やかな子どもの育成が重要となってくる。

昭和52年より始められたフェニールケトン尿症(以下PKU)等の先天性代謝異常症マス・スクリーニングは早期発見・早期治療にて予防出来るため、児童の健全育成に大きな成果を上げている。

こうした事業は、衛生行政、医療機関等の協力により実施可能であり、価値あるものである。

今後は、心身発生子防に関する総合的な研究が、必要となってくると考えられる。

各年度のマス・スクリーニングの実施状況については所報第7号から第15号^{1)~8)}にて報告したので、ここでは昭和62年度のマス・スクリーニング実施状況について報告をする。

II 方 法

1. 検査対象疾病

フェニールケトン尿症、楓糖尿症、ヒスチジン血症、オモンスチン尿症、ガラクトース血症及びクレチン症の6種疾病である。

2. 検査対象者

新生児のうち、保護者が検査を希望するもの。

3. 検査材料

医療機関が「香川県先天性代謝異常検査等実施要綱」に基づき、定められたろ紙に採血し、乾燥血液ろ液を用

いた。

4. 検査方法

アミノ酸代謝異常症の4種症病(フェニールケトン尿症、楓糖尿症、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症)については、ガスリー法を行なった。このうち定められたcut off point 付近以上に菌発育の認められた検体、及び菌発育阻害を示した検体については、薄層クロマトグラフィー法を併用し、ヒスチジン血症については、ウロカニン酸の有無を検出し判定の参考とした。

ガラクトース血症についてはBeutter法とPaigen法共に行ない、薄層クロマトグラフィー法も併用した。

以上、前年度同測定法による。

クレチン症検査は、前年同様3日法にて実施した。

5. その他

検査結果及び検査検体等については「香川県先天性代謝異常検査等実施要綱」に基づき、所報第7号と同様に処理した。

検査は今年度も例年同様、土・日曜日・祭日を除いては、受付当日行なった。ただしクレチン症検査は週2回とし、月曜日及び水曜日を検査第1日目とした。薄層クロマトグラフィー法も週2回実施した。

III 実施結果及び考察

1. 検査実施状況

1. 検査実施施設数

今年度は、計64施設から依頼があり、その内訳は、病院26、産婦人科医院36、助産院1、小児科1施設である。

2. 検査件数及び検査実施率

表1、2に昭和62年度の先天性代謝異常症検査並びに

表1 先天性代謝異常症検査月別受付検体数、再採血数、精度管理検体数、検査件数(昭和62年度)

	S62 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S63 1	2	3	計
受付検体数(ろ液1枚1件)	981	1,001	977	1,013	955	973	929	851	911	948	887	966	11,392
検体不備による再採血数	1	0	0	5	2	2	0	0	0	1	5	5	21
疑陽性、陽性による再採血数	14	3	10	14	10	12	0	4	8	9	22	18	124
精度管理検体数	20	20	20	20	20	30	20	20	20	20	20	20	250
総検査件数	1,001	1,021	997	1,033	975	1,003	949	871	931	968	907	986	11,642
検査実人員数(受付月日による)	967	998	967	999	945	961	929	847	903	939	865	948	11,268

表2 クレチン症月別受付検体数、再採血数、精度管理検体数、検査件数(昭和62年度)

	S62 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S63 1	2	3	計
受付検体数	981	1,002	978	1,015	950	974	935	856	907	945	870	963	11,376
疑陽性、陽性による再採血数	14	4	11	16	5	13	6	9	4	6	5	15	108
精度管理検体数	20	20	20	20	20	30	20	20	20	20	20	20	250
総検査件数	1,001	1,022	998	1,035	970	1,004	955	876	927	965	890	983	11,626

クレチン症検査の月別受付検体数等を示した。受付検体数は、先天性代謝異常症検査 11,624 件、クレチン症検査 11,608 件、検査実人員数 11,500 件で共に前年度と比較して減少を示している。

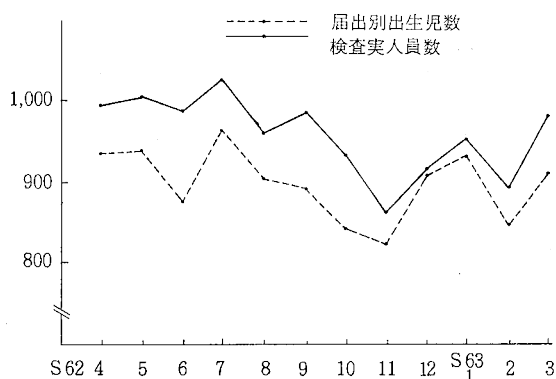


図1 月別検査実施状況

検査実人員数の減少は、出生児数の減少にともなうもので、これは全国的にも同様の傾向を示している。

検査受診率は図1のように届出出生児数に対する検査実人員数の割合として表わされ本年度も100%を越す実施率である。

2. 検査検体について

1. 採血から受付までの日数

表3に示すように採血してから3日以内に受付けた検体は93.5%、4~7日で受付けた検体は6.2%であり7日以内に99.7%が受け付けられている。

2. 検体不備とその内容

表1の通り、検体不備件数26件であり、回収数21件、回収率は80.8%である。

これらの検体不備のものをなくすため、対象医療機関にさらに協力をお願いした。

3. 検査結果について

先天性代謝異常症とクレチン症の月別再検率を表4に月別検査成績を表6に示した。再チェック率は30.6%で

表3 採血から受付までの日数(昭和62年度)

	S62 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S63 1	2	3	計
3日以内	955	872	955	997	895	928	887	816	880	802	848	916	10,751
4~7日	39	131	32	31	62	57	48	43	34	130	44	66	715
8~10日	0	1	0	1	3	1	0	1	1	20	0	0	28
11~14日	1	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	1	6
15日以上	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	995	1,005	988	1,029	960	986	935	860	915	954	892	981	11,500

表4 月別BIA法Beutler法Paigen-Phage法及びクレチン症RIA法における再チェック数(昭和62年度)

検査法	月	S62 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S63 1	2	3	計
BIA法	Phe	8	10	21	9	19	16	6	13	6	19	7	15	149
	Lew	8	7	20	13	18	14	9	12	6	18	5	17	147
	Met	8	8	21	7	15	17	9	15	4	21	11	26	162
	His	174	145	176	219	189	180	162	156	140	180	181	206	2,108
Beutler法		1	6	7	4	3	4	0	2	0	0	1	5	33
Paigen-phage法		36	18	19	28	28	33	34	27	36	63	77	63	462
クレチン症RIA法		52	56	51	62	64	45	37	36	47	47	34	87	618
再チェック数計		275	240	292	337	320	296	247	246	233	330	308	399	3,523
再チェック数(%)		27.6	23.9	29.6	32.8	33.3	30.0	26.4	28.6	25.5	34.6	34.5	40.7	30.6

表 5 月別検査成績 (昭和62年度)

		S62	5	6	7	8	9	10	11	12	S63	2	3	計
		4									1			
定陽性件数	代謝異常症	14	3	10	14	10	12	0	4	8	9	22	18	124
	クレチン症	14	4	11	16	5	13	6	9	4	6	5	15	108
陽性件数		0	0	2	0	2	0	0	1	0	0	1	0	6
	フェニールケトン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	楓糖尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	オモシチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ヒスチジン血症	0	0	2	0	2	0	0	0	0	0	1	0	5
	ガラクトース血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	クレチン症	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1

ヒスチジン血症は18.3%と前年度同様高い。

今年度の先天性代謝異常症の陽性者は、ヒスチジン血症5名、クレチン症1名の計6名である。

4. その他

特異な症例を経験したので報告する。

症例 I

患児 昭和62年8月4日生まれ 男児

主訴 8月4日より発熱 哺乳力不良

2,928g → 2,618g (8月9日)

8月10日より血尿・血便

家族歴 父親29才 母親24才 血族結婚なし 特記すべきことなし

出生歴 在胎37週1日, 母親発熱のため同日帝王切開にて出生, 生下時体重2,928g

現症歴及び現症 生後6日 血尿, 血便がみられ, 出血が止まらない状態となり 転院。

全身色不良 黄疸, 呼吸浅表性。肝腫なし。脾腫なし。

RBC 387万 WBC 14,000 Hb 12.7 Ht 37 Platelet 2.2万 GOT 3,935IU/L GPT 340IU/L ALP 15 LDH 27,082IU/L T-Bil 16.0mg/dl

8月17日 先天性代謝異常症等検査のため当所に送付
8月20日 BIA法, Paigen法, ボイトラー法, 判定。

フェニールアラニン, メチオニン, ロイシン, ガラクトース, 全てに阻害があり, 判定不能。そのため, 薄層クロマトグラフィ法にて測定。判定結果, フェニールアラニン GABA Tyr 高値。即, 医療機関に報告すると共に, 再採血依頼をお願いする (8月24日)

8月25日 死亡のため, 再検 不可能。

	8/10	8/25
L	176.3	115.7
P	1,287.6	429.9
M	621.8	92.4
H	223.8	318.4
G	1.4 mg/dl	
Tyro	1,220.8	670.3

可能性ある診断

- 1 先天性代謝異常症
- 2 劇症肝炎
- 3 敗血症

症例 II

患児 昭和62年4月24日生まれ 男児

昭和62年4月25日 哺乳開始

昭和62年4月30日 採血

哺乳状態 良。低体重 なし

昭和62年5月2日 スクリーニング 受付

	クレチンTSH(RIA)	T ₄ (RIA)
初回	12.41	
(再チェック)	12.15	3.22
再検	9.24	2.20

以上の結果から 精密検査依頼

精検結果及び診断

5月28日 T₃ 0.59 mg/ml T₄ 2.2μg/dl
甲状腺シンチ 正常な大きさ・位置で異所性甲状腺腫は認めず。
血清TBG 5μg/ml以下
TSH負荷テスト 正常

TBG 欠損症と診断 経過観察中

IV 結論

昭和62年度先天性代謝異常症及びクレチン症のマス・スクリーニング実施状況をまとめた。

- 1, 受付検体数は, 先天性代謝異常症検査11,500件, クレチン症検査11,376件で, 検査実人員数11,268人であった。
- 2, 検体不備ろ紙血液は26件で, これは, 血液量の不足二重付け等で, 医療機関担当者移動によるものと考えられる。今後, このような検体をださないためには, 担当者に定期的に採血法の周知が必要である。
- 3, 発見患者数はヒスチジン血症5名, クレチン症1名

であった。

4. 先天性代謝異常症及びクレチン症の特異な症例が認められた。

稿を終えるにあたり、高松赤十字病院 西森先生、香川小児病院 遠藤先生、山神先生に、深謝いたします。

文 献

- 1) 吉岡淑子, 藤田登美子: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について, 香川県衛生研究所報, 7, 34~37, 1978.
- 2) 吉岡淑子, 十川みさ子: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について (第2報), 香川県衛生研究所報, 8, 51~54, 1979.
- 3) 吉岡淑子, 大森節子, 中内里美: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について (第3報), 香川県衛生研究所報, 9, 53~56, 1980.
- 4) 吉岡淑子, 大森節子, 中内里美: 新生児における先天

性代謝異常症のマス・スクリーニング実施状況について (第4~5報), 香川県衛生研究所, 10, 76~80, 1981, 11, 94~99, 1981.

- 5) 吉岡淑子, 大森節子, 横井博信: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第6報), 香川県衛生研究所報, 12, 88~92, 1983.
- 6) 好井信子, 今田和子, 山階裕子: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第7報), 香川県衛生研究所報, 13, 73~79, 1984.
- 7) 渡辺路子, 好井信子, 関和美: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第8報), 香川県衛生研究所報, 14, 61~64, 1985.
- 8) 渡辺路子, 好井信子, 白石名伊子: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第9報), 香川県衛生研究所報, 15, 73~75, 1986.
- 9) 香川県環境保健部: 香川県先天性代謝異常検査等実施要綱