新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリニーング実施状況について（第7報）

好井　信子・今田　和子・山階　裕子

Ⅰ　諸　　言

昭和52年10月から，ガスリー法にて，全国的に，フェニーケトン尿症を含む5種疾病の先天性代謝異常症マススクリーニングを，さらに昭和54年10月からラジオイムノアッセイ法によるクレチン検査が実施され今日に至っている。

当県においては，先天性代謝異常症検査は昭和53年1月より，クレチン症は昭和56年3月より実施しており高実施率を示している。

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12号[1)-5)]にて報告したので，ここでは昭和59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，ホモシスチン尿症，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」[6)]に基づき，定められたろ紙に採血した乾燥血液ろ紙を用いた。

4. 検査方法

アミノ酸代謝異常症の4種疾病（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，ガスリー法をおこなった。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 Beautler法 Paigen法共に前年度同測定法による。

クレチン症検査は，58年度よりクレチンTSH栄研kit法を用いて4日法で測定していたが，検討の結果59年10月より^{125}I標識TSHを加えた後のインキュベーション時間を短縮する3日法で実施した。

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」[6)]に基づき所報第7号[1)]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おこなった。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. 検査実施施設数

1) 検査実施施設数

今年度は前年度より4施設増え，1施設減少したため計68施設から検査依頼があった。その内訳は，病院26，産婦人科医院40，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59年度の先天性代謝異常症検査並びに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 12,654 件で前年度と比較すると376件の減少，クレチン症検査は 12,661 件で431件の減少を示し，検査実人員数においても 12,561 人で397人の減少を示した。これは出生児数の減少にともなうものと思われる。

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は99.2％である。このことから全国平均約98％に比較しても高い実施率を示している。

2. 検査検体について

1) 採血から受付までの日数

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59年度）

数(率)＼月	S59 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S60 1	2	3	計
受付検体数（ろ紙1枚1件）	957	1,078	981	1,191	1,180	1,044	1,126	1,044	1,001	1,110	918	1,024	12,654
検体不備による再採血数(%)	5 (0.5)	2 (0.2)	1 (0.1)	4 (0.3)	0	4 (0.4)	6 (0.5)	2 (0.2)	5 (0.5)	0	2 (0.2)	2 (0.2)	33 (0.3)
疑陽性，陽性による再採血数(%)	4 (0.4)	6 (0.6)	6 (0.6)	13 (1.1)	8 (0.7)	6 (0.6)	3 (0.3)	7 (0.7)	7 (0.7)	2 (0.2)	4 (0.4)	2 (0.2)	68 (0.5)
精度管理検体数	40	50	40	40	40	20	20	20	20	20	20	20	350
総検査件数	997	1,128	1,021	1,231	1,220	1,064	1,146	1,064	1,021	1,130	938	1,044	13,004
検査実人員数（受付月日による）	948	1,069	973	1,173	1,172	1,038	1,118	1,036	993	1,107	912	1,022	12,561

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59年度）

数(率)＼月	S59 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S60 1	2	3	計
受付検体数（ろ紙1枚1件）	955	1,078	978	1,185	1,182	1,045	1,133	1,039	999	1,117	925	1,025	12,661
疑陽性，陽性による再採血数(%)	2 (0.2)	9 (0.8)	3 (0.3)	8 (0.7)	10 (0.8)	7 (0.7)	11 (1.0)	2 (0.2)	5 (0.5)	9 (0.8)	12 (1.3)	2 (0.2)	80 (0.6)
精度管理検体数	40	50	40	52	52	32	32	32	32	20	20	20	422
総検査件数	995	1,128	1,018	1,237	1,234	1,077	1,165	1,071	1,031	1,137	945	1,045	13,083

(注)　1. 検体不備及び検査実人員数は，先天性代謝異常症検査と同数。
　　2. クレチン症精度管理は自治医大よりのものも含む。

表3　採血から受付までの日数（昭和59年度）

日数(率)＼月	S59 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S60 1	2	3	計
3日以内(%)	763 (79.1)	686 (63.1)	753 (76.9)	927 (77.1)	897 (75.4)	746 (71.0)	804 (70.5)	747 (71.3)	723 (71.3)	577 (51.5)	605 (65.0)	653 (63.6)	8,881 (69.6)
4～7日(%)	198 (20.5)	391 (36.0)	223 (22.8)	274 (22.8)	286 (24.0)	293 (27.9)	332 (29.1)	296 (28.3)	290 (28.6)	480 (42.9)	325 (34.9)	367 (35.7)	3,755 (29.4)
8～10日(%)	3 (0.3)	10 (0.9)	3 (0.3)	2 (0.2)	7 (0.6)	11 (0.9)	5 (0.4)	4 (0.4)		57 (5.1)	1 (0.1)	7 (0.7)	110 (0.9)
11～14日(%)									1 (0.1)	6 (0.5)			7 (0.1)
15日以上(%)													
計	964	1,087	979	1,203	1,190	1,050	1,141	1,047	1,014	1,120	931	1,027	12,753

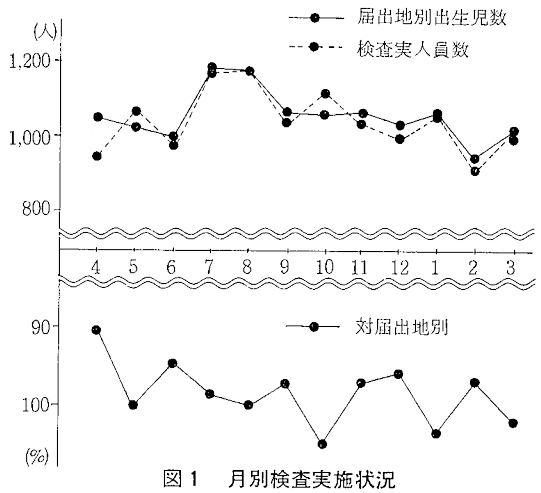

図1　月別検査実施状況

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，69.6％。4～7日で受付けた検体は29.4％である。従って7日以内に99％が受付けられている。前年度は3日以内に受付けた検体が90.1％でありやや遅れる傾向がみられる。8～14日で受付けた検体は1月に多くみられるが，これは休日の影響によるものと思われる。

2)　検体不備とその内容

表4の通り，検体不備件数33件であり回収数は32件で

表4　検体不備とその内容（昭和59年度）

内容	件数
生後4日以前	7
ろ紙汚染	7
郵送遅延	1
哺乳が極めて不良	3
その他	15
合計件数(%)	33 (0.3)
回収件数(%)	32 (97.0)

回収率は97.0%と高い。

尚，検体不備を少なくするため，関連医療機関の再考及び周知撤底が必要と思われる。

3. 検査結果について

先天性代謝異常症とクレチン症検査の月別再検数(率)を表5に，月別検査成績を表6に示した。再検率は32.2%で，このうちヒスチジン血症が，最も高く13.0%で，ついでクレチン症 5.6%，ボイトラー法 5.4%と続く。これは陽性率と相関している。

今年度の先天性代謝異常症の陽性者はヒスチジン血症3名，クレチン症2名，ガラクトース血症1名，エピメラーゼ欠損症2名の計8名で，特に，ヒスチジン血症では，本県過去7年間の統計では3,300人に1人で，全国平均9,200人に1人と比較して，高い検出率を示している。

表5　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(率)（昭和59年度）

検査法 ＼ 月		S59 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S60 1	2	3	計
BIA法	Phe (%)	19 (2.0)	18 (1.7)	18 (1.8)	16 (1.3)	14 (1.2)	6 (0.6)	17 (1.5)	15 (1.4)	16 (1.6)	12 (1.1)	7 (0.8)	8 (0.8)	166 (1.3)
	Leu (%)	24 (2.5)	19 (1.8)	13 (1.3)	19 (1.6)	25 (2.1)	16 (1.5)	26 (2.3)	21 (2.0)	16 (1.6)	12 (1.1)	7 (0.8)	7 (0.7)	205 (1.6)
	Met (%)	30 (3.1)	25 (2.3)	27 (2.8)	23 (1.9)	25 (2.1)	16 (1.5)	26 (2.3)	13 (1.2)	11 (1.1)	12 (1.1)	7 (0.8)	6 (0.6)	221 (1.7)
	His (%)	103 (10.8)	124 (11.5)	116 (11.8)	154 (12.9)	167 (14.2)	119 (11.4)	191 (17.0)	150 (14.4)	217 (21.7)	124 (11.2)	92 (10.0)	93 ((9.1)	1,650 (13.0)
Beutler 法 (%)		55 (5.7)	50 (4.6)	73 (7.4)	103 (8.6)	80 (6.8)	54 (5.2)	48 (4.3)	42 (4.0)	53 (5.3)	50 (4.5)	36 (3.9)	36 (3.5)	680 (5.4)
Paigen-Phage 法 (%)		50 (5.2)	44 (4.1)	35 (3.6)	53 (4.6)	41 (3.5)	34 (3.3)	25 (2.2)	31 (3.0)	48 (4.8)	27 (2.4)	24 (2.6)	24 (2.3)	436 (3.4)
クレチン症RIA法 (%)		50 (5.2)	65 (6.0)	65 (6.6)	80 (6.8)	65 (5.5)	51 (4.9)	52 (4.6)	51 (4.9)	52 (5.2)	61 (5.5)	54 (5.8)	65 (6.3)	711 (5.6)
再チェック数計 (%)		331 (34.5)	345 (32.0)	347 (35.3)	448 (37.7)	417 (35.4)	296 (28.4)	385 (34.2)	323 (30.9)	413 (41.3)	298 (26.9)	227 (24.7)	239 (23.3)	4,069 (32.2)

表6　月別検査成績（昭和59年度）

検査件数 ＼ 月		S59 4	5	6	7	8	9	10	11	12	S60 1	2	3	計
疑陽性件数 (%)	代謝異常症	4 (0.4)	1 (1.0)	7 (0.7)	7 (0.6)	12 (1.0)	6 (0.6)	1 (0.1)	1 (0.1)	4 (0.4)	4 (0.4)	3 (0.3)	6 (0.6)	54 (0.4)
	クレチン症	3 (0.3)	16 (1.5)	12 (1.2)	5 (0.4)	13 (1.1)	10 (1.0)	10 (0.9)	11 (1.1)	10 (1.0)	9 (0.8)	9 (1.0)	6 (0.6)	114 (0.9)
陽性	件数 (%)	0	2 (0.2)	0	0	0	1 (0.1)	1 (0.1)	2 (0.2)	0	0	1 (0.1)	1 (0.1)	8
項目別陽性件数 (%)	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
	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ヒスチジン血症	0	0	0	0	0	1 (0.1)	0	1 (0.1)	0	0	1 (0.1)	0	3
	ガラクトース血症	0	1 (0.1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	クレチン症	0	0	0	0	0	0	0	1 (0.1)	0	0	0	1 (0.1)	2
	その他	0	1 (0.1)	0	0	0	0	1 (0.1)	0	0	0	0	0	2

(注) その他はエピメラーゼ欠損症

Ⅳ　結　　語

昭和59年度の先天性代謝異常症5種疾病，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検査 12,654件，クレチン症12,661件で，検査実人員数はともに12,561件であった。

2. 検体不備ろ紙血液の回収率が97.0%と高くなった。これは，医療機関等の協力の結果であり，さらに完全回収を目ざしたい。

3. クレチン症ＲＩＡ法によるＴＳＨ測定法の３日法とした。

4. 発見患者数は，ヒスチジン血症３名，クレチン症２名，ガラクトース血症１名，エピメラーゼ欠損症２名の計８名であった。

文　　献

1) 吉岡俶子，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) 吉岡俶子，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) 吉岡俶子，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) 吉岡俶子，大森節子，中内里美：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４～５報），香川県衛生研究所報，10，76～80，1981，11，94～99，1982.

5) 吉岡俶子，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) 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，1981.