

# 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)

渡辺 路子・好井 信子・関 和美

## I 諸 言

先天性代謝異常症は、先天的な酵素の不足、欠乏あるいは異常により代謝異常をきたし、その異常代謝産物が体内に蓄積し、その結果種々の組織に障害を与える疾病であるが早期発見、早期治療によって発病を予防することができる。

国の心身障害児発生予防対策事業の一環として昭和52年10月よりフェニールケトン尿症を含む5種疾病の先天性代謝異常症のマス・スクリーニングを、次いで昭和54年10月から先天性甲状腺機能低下症(クレチン病)のスクリーニングを加えて実施されてきた。実施率も昭和55年度より95%以上と高く、実施後数年にして99.5%に達しており、国際的に高い評価を得ている。

当県においても、先天性代謝異常症スクリーニングは昭和53年1月より、クレチン症については昭和56年3月より実施しており、昭和54年度から100%近い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13号<sup>1)~6)</sup>にて報告したので、ここでは昭和60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<sup>7)</sup>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Beutler法とPaigen法共に行ない、薄層クロマトグラフィー法をも併用した。

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<sup>7)</sup>に基づき所報第7<sup>1)</sup>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. 検査実施状況

#### 1. 検査実施施設数

今年度は、計69施設から依頼があり、その内訳は、病院26、産婦人科医院41、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60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12,234件で前年度と比較すると420件の減少、クレチン症検査は12,151件で510件の減少を示し、検査実人員数においても12,076人で485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。全国的にも減少している。

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は100%を越す実施率である。

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, 検体件数 (昭和60年)

	S60										S61			計
	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3		
受付検体数 (ろ紙1枚1件)	930	1120	908	1144	1118	983	1111	988	990	1040	924	978	12234	
検体不備による 再採血数(%)	3 (0.3)	8 (0.7)	4 (0.4)	0 (0)	1 (0.1)	3 (0.3)	3 (0.3)	2 (0.2)	4 (0.4)	0 (0)	0 (0)	4 (0.4)	32 (0.3)	
疑陽性, 陽性に よる再採血数(%)	5 (0.5)	7 (0.6)	3 (0.3)	9 (0.8)	1 (0.1)	3 (0.3)	0 (0)	1 (0.1)	3 (0.3)	11 (1.1)	8 (0.9)	3 (0.3)	54 (0.4)	
精度管理検体数	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	240	
総検査件数	950	1140	928	1164	1138	1003	1131	1008	1010	1060	944	998	12474	
検査実人員数 (受付月日による)	917	1095	890	1133	1114	974	1105	982	969	1020	916	961	12076	

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60年度)

	S60										S61			計
	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3		
受付検体数 (ろ紙1枚1件)	921	1107	902	1136	1116	981	1109	986	981	1026	917	969	12151	
疑陽性, 陽性に よる再採血数(%)	27 (2.9)	44 (4.0)	53 (5.9)	54 (4.8)	56 (5.0)	58 (5.9)	47 (4.2)	61 (6.2)	51 (5.2)	36 (3.5)	53 (5.8)	43 (4.4)	583 (4.8)	
精度管理検体数	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20	240	
総検査件数	941	1127	922	1156	1136	1001	1129	1006	1001	1046	937	989	12391	

(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。

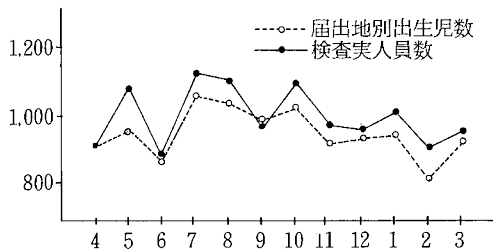


図1 月別検査実施状況

## 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63.3%, 4~7日で受付けた検体は36.2%であり7日以内に99.5%が受け付けられている。15日以上で受付けた検体は9件(0.1%)。日・祭日採血し提出を忘れていたものと思われる。対象病院は4病院で, いずれも検体不備で再採血を依頼100%回収している。

表3. 採血から受付までの日数 (昭和60年度)

	S60										S61			計
	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3		
3日以内 (%)	583 (62.7)	695 (62.1)	602 (66.5)	676 (59.1)	705 (63.1)	552 (56.2)	708 (63.7)	661 (66.9)	647 (65.4)	556 (53.5)	728 (78.8)	626 (64.0)	7739 (63.3)	
4~7日 (%)	344 (37.0)	421 (37.6)	304 (33.5)	464 (40.6)	410 (36.7)	429 (43.6)	401 (36.1)	325 (32.9)	341 (34.4)	454 (43.6)	193 (20.9)	347 (35.5)	4433 (36.2)	
8~10日 (%)	2 (0.2)		2 (0.2)	4 (0.3)	3 (0.2)	2 (0.2)		2 (0.2)	1 (0.1)	30 (2.9)	3 (0.3)	3 (0.3)	52 (0.4)	
11~14日 (%)	1 (0.1)												1 (0.0)	
15日以上 (%)		4 (0.3)					2 (0.2)		1 (0.1)			2 (0.2)	9 (0.1)	
計	930	1120	908	1144	1118	983	1111	988	990	1040	924	978	12234	

### 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33件回収率は100%である。

これら検体不備のものをなくするため, 関連医療機関の再考及び周知徹底を行なった。

表 4. 検体不備とその内容 (昭和60年度)

内 容	件 数
生後4日以前	6
ろ紙汚染	2
郵送遅延	9
哺乳が極めて不良	6
その他の	10
合計件数 (%)	33 (0.3)
回収件数 (%)	33 (100)

表 5. 月別 BIA 法 Beutler 法 Paigen-Phage 法及びクレチン RIA 法における再チェック数(率) (昭和60年度)

検査法	月	S60												計
		4	5	6	7	8	9	10	11	12	S61			
BIA 法	Phe %	15 (1.6)	18 (1.6)	23 (2.5)	24 (2.1)	21 (1.9)	12 (1.2)	14 (1.3)	8 (0.8)	13 (1.3)	12 (1.2)	5 (0.5)	8 (0.8)	173 (1.4)
	Lew %	17 (1.8)	14 (1.3)	24 (2.6)	20 (1.7)	17 (1.5)	18 (1.8)	19 (1.7)	15 (1.5)	16 (1.6)	15 (1.4)	5 (0.5)	8 (0.8)	188 (1.5)
	Met %	16 (1.7)	15 (1.3)	20 (2.2)	16 (1.4)	18 (1.6)	12 (1.2)	12 (1.1)	7 (0.7)	15 (1.5)	13 (1.3)	5 (0.5)	7 (0.7)	156 (1.3)
	His %	84 (9.0)	127 (11.3)	113 (12.3)	152 (13.3)	142 (12.7)	168 (17.1)	166 (14.9)	147 (14.8)	179 (18.0)	199 (19.1)	175 (18.9)	186 (19.0)	1838 (15.0)
Beutler 法 %		24 (2.5)	43 (4.7)	35 (3.9)	56 (4.9)	42 (3.8)	35 (3.6)	28 (2.5)	25 (2.5)	25 (2.5)	17 (1.6)	25 (2.7)	12 (1.2)	367 (3.0)
Paigen-Phage 法 %		39 (4.2)	35 (3.1)	35 (3.9)	41 (3.6)	25 (2.2)	20 (2.0)	25 (2.3)	33 (3.3)	37 (3.7)	76 (7.3)	63 (6.8)	39 (4.0)	468 (3.8)
クレチン RIA 法 %		42 (4.6)	59 (5.3)	68 (7.5)	69 (6.1)	71 (6.4)	73 (7.4)	62 (5.6)	76 (7.7)	66 (6.7)	51 (5.0)	68 (7.4)	58 (6.0)	763 (6.3)
再チェック数計 %		237 (25.5)	311 (27.8)	318 (35.0)	378 (33.0)	336 (30.1)	338 (34.4)	326 (29.3)	311 (31.5)	351 (35.5)	383 (36.8)	346 (37.4)	318 (32.5)	3953 (32.3)

表 6. 月別検査成績 (昭和60年度)

疑陽性件数 (%)	代謝異常症	S60												計
		4	5	6	7	8	9	10	11	12	S61			
	クレチン症	9	13	6	8	2	2	2	2	9	14	7	9	83
	陽性件数 (%)	4	12	12	3	2	7	4	4	12	6	1	8	75
	フェニルケトン尿症	0	0	0	1	0	0	0	0	2	1	0	1	5
	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
	セチジン血症	0	0	0	1	0	0	0	0	2	1	0	1	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	0	0	0	0	0	0

## IV 結 語 文 献

昭和60年度先天性代謝異常症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12,234件, クレチン症12,151件で検査実人員数はともに12,076件であった。
2. 検体不備ろ紙血液の回収率が100%で, これは関連医療機関等の協力の結果である。今後も協力を得て完全実施を計りたい。
3. 発見患者数はヒスチジン血症5名であった。

### 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5に月別検査成績を表6に示した。再検率は32.3%でヒスチジン血症は15.0%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名で本県過去8年間の統計では3,000人に1人で, 全国平均8,300人に1人と比較して高い検出率を示している。

- 1) 吉岡倅子, 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) 吉岡倅子, 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) 吉岡倅子, 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) 吉岡倅子, 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) 吉岡倭子, 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, 76～79, 1984.

- 7) 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.