

## 先天性代謝異常等検査

### 動 向

先天性代謝異常等検査は旧厚生省の施策として昭和52年から全国的に実施された。神奈川県においては県医師会事業として「神奈川県先天性代謝異常対策委員会」を昭和51年に発足し、全国に先駆け11月から検査を開始した。

昭和54年から先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）検査が、昭和63年から先天性副腎皮質過形成症検査が追加された。一方、平成5年には旧厚生省の指導によりヒスチジン血症検査が除外された。

対策委員会は県医師会、県産婦人科医会、郡市医師会、小児科学会県地方部会、行政（神奈川県、横浜市、川崎市、相模原市）およびスクリーニングセンターである当協会で構成されている。対策委員会には「教育広報班」「スクリーニング研究班」「治療研究班」が置かれ、スクリーニングから精密検査、診断、治療、患児の追跡調査等の運営、管理が行われている。

日本マス・スクリーニング学会では、平成9年度に検査技術の向上を目的とし「認定技術者制度」を発足した。当協会では5名の技術者が学会より認定を受けている。

平成13年度に本事業は一般財源化されたが、神奈川県、横浜市、川崎市、相模原市の事業として継続実施されている。

神奈川県医師会のパイロットスタディ事業として平成20年11月から実施しているタンデム質量分析計による検査は、神奈川県内では平成23年10月から行政予算となり、検査項目は6項目から19項目に拡大した。

26年度は、精度管理の向上などを目的にキット試薬を導入した。また、検査処理システムを更新し5月より稼動を開始した。

### 方 法

神奈川県下の医療機関で出生した新生児を対象に生後4～7日の間に足の踵より濾紙に血液を採取し、室温で4時間程度十分に乾燥させたものを用いた。疾患名、検査項目及び検査方法は表5に示した。すなわち、アミノ酸代謝異常症3項目はタンデムマス検査法により実施した。糖代謝異常症のガラクトース血症はガラクトース脱水素酵素マイクロプレート酵素法とボイトラー法とを併用し検査を行った。甲状腺機能低下症（クレチン症）についてはTSH及びF-T4検査ともELISA（酵素固相免疫測定法）により実施した。副腎過形成症は、一次検査としてステロイドホルモンである17-OHP（17 $\alpha$ -ヒドロキシprogesterone）の直接法ELISAで行い、

再測定においては95パーセントの検体について乾燥濾紙血液よりジエチルエーテルで17-OHPを抽出し、その溶液をELISAにより測定した（抽出法）。抗体は平成16年より7位抗体を使用している。タンデム質量分析計を用いた有機酸・脂肪酸代謝異常症検査は、平成23年10月より公費予算で開始された。有機酸代謝異常症は7項目、脂肪酸代謝異常症は4項目及びアミノ酸代謝異常症2項目が追加された。

### 結 果

**アミノ酸、糖代謝異常症**：昭和51年11月から検査を開始し、平成26年度末までの総検査数は、2,737,484件に達した。診断が確定した児の内訳はフェニルケトン尿症18例、ホモシスチン尿症5例、メープルシロップ尿症4例及びガラクトース血症33例を得た。本年度の検査実施数は66,864件で前年度に比べて1,017件（101.5%）増加した。精密診査を受診した新生児は9例であった。

**甲状腺機能低下症**：昭和54年10月から検査を開始し、これまでの検査数は2,521,959件で、診断が確定した本疾患児は中枢性を含めて892例（1/2,827）と非常に高い頻度で発見され成果を挙げている。その内、中枢性甲状腺機能低下症の57例は本県で特に実施しているF-T4検査で発見されたケースである。平成26年度の検査数は66,864件で、一次陽性数634件（0.95%）、要精密診査数87件（0.13%）を数えた。

**副腎過形成症**：昭和61年7月より試行検査を開始し、昭和63年4月から公費予算で実施。検査数はこれまでに2,021,937件行い、一次陽性数5,972件（0.30%）、要精密診査数1,001件（0.05%）であった。この結果、これまでに本疾患児99例を確認した。発生頻度は1/20,424件となった。平成26年度は66,864件をスクリーニングした。一次検査陽性数は305件（0.46%）で要精密診査数は55件（0.08%）となった。

**有機酸・脂肪酸代謝異常症等**：平成23年10月より開始し、これまでに231,906件検査を行い、陽性数は1,615件（0.70%）。83件（0.04%）が要精密診査となった。その内、診断が確定された21例は、メチルマロン酸血症6例、プロピオン酸血症6例、メチルクロトニルグリシン血症2例、グルタル酸血症I型1例、MCAD（中鎖アシル-CoA脱水素酵素）欠損症3例及びVLCAD（極長鎖アシル-CoA脱水素酵素）欠損症2例及びシトルリン血症I型1例。発生頻度は1/11,043件であった。

関係の集計表は136頁に掲載