

## 先天性代謝異常等検査

### 動 向

先天性代謝異常等検査は厚生省の施策として新生児を対象に昭和52年より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「県医師会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月より検査を開始した。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年から先天性副腎過形成症が加わり実施されている。その後、平成5年1月から厚生省の指導により「ヒスチジン血症」が検査項目より除外された。この委員会は県産婦人科医会、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）及びスクリーニングセンターである当協会で構成される。委員長は住吉好雄先生（元横浜市愛児センター所長）。スクリーニングから精密診査、診断、治療、患児の追跡調査等一連の保健医療行為は県立こども医療センターを中心に県内大学病院など11病院で緊密な連携の下に「教育広報班」「スクリーニング研究班」「治療研究班」が置かれ運営、管理されている。

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等の目的で「技術者認定制度」を発足した。当施設からは9名の技術者が学会より認定を受けている。平成13年度より本事業は厚生労働省母子保健課の補助事業から外され一般財源化された。しかし本事業は神奈川県、横浜市、川崎市の事業として従前どおりに実施されている。

今年度、新たに県医師会内に「タンデムマス（タンデム質量分析計）検討委員会」が設置された。委員長には、横浜市立大学附属市民総合医療センターの菊池信行先生。タンデムマスを用いた有機酸・脂肪酸スクリーニング検査導入についての検討を開始した。

### 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5～7日の間に足の踵より濾紙に血液を採取し、4時間程度室温で十分に乾燥させたものを用いた。検査方法は表Aに示した。すなわち、アミノ酸代謝異常症のフェニルケトン尿症の一次検査は、平成14年度よりフェニルアラニン脱水素酵素マイクロプレート酵素法、ホモシスチン尿症及びメープルシロップ尿症の一次検査はガスリー法（BIA法）により行ない、確認検査はアミノ酸HPLC法を実施した。アミノ酸3項目（フェニルアラニン・メチオニン・ロイシン）については、タンデムマス法での検討を

行い、導入に向けてデータを蓄積した。先天性糖質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ポイトラー法とを併用し検査を行った。クレチン症については2項目ともELISA（酵素固相免疫測定法）により実施した。先天性副腎過形成症は、一次検査としてステロイドホルモンである17-OHP（17 $\alpha$ -ヒドロキシプロゲステロン）の直接法ELISAで、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。抗体は平成16年より7位抗体を使用している。

### 結 果

**先天性アミノ酸、先天性糖質代謝異常症：**昭和51年11月から検査を開始し、平成19年度末までの総検査数は、2,261,922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16例、ホモシスチン尿症5例、メープルシロップ尿症3例及びガラクトース血症30例を得た。本疾患児の総数は54例となった。

本年度の検査実施数は70,671件で前年度に比べて294件（100.42%）増加した。微増ではあるが、この増加傾向は全国的であった。精密診査を受診した児は3例であったが、精密診査の結果、診断は確定されなかった。

**クレチン症：**昭和54年10月から検査を開始し、これまでの検査数は2,046,201件で、診断が確定した本疾患児は中枢性を含めて603例（1/3,393）と非常に高い頻度で発見され成果を挙げている。そのうち中枢性甲状腺機能低下症の33例は本県で特に実施しているFT4検査で発見されたケースである。平成19年度の検査数は70,707件で、一次陽性数466件（0.66%）、要精密診査数81件（0.11%）を数えた。

**先天性副腎過形成症：**昭和61年7月より試行を開始し、昭和63年4月から公費予算で実施されるようになった。検査数はこれまでに1,546,179件行ない、一次陽性数3,751件（0.24%）、要精密診査数597件（0.08%）であった。この結果、これまでに本疾患児71例を確認した。発生頻度は1/21,777件となった。平成19年度は70,707件をスクリーニングした。一次検査陽性数は255件（0.36%）で要精密診査数は58件（0.08%）となった。

関係の集計表は130頁に掲載