

## 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、平成22年度から相模原市）およびスクリーニングセンターである当協会が構成されている。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で「技術者認定制度」を発足した。当協会では9名の技術者が学会より認定を受けている。

平成13年度に本事業は厚生労働省の補助事業から外され一般財源化されたが、神奈川県、横浜市、川崎市、相模原市（平成22年度から）の事業として継続実施されている。

また、平成20年11月から神奈川県医師会のパイロットスタディ事業として、横浜市内の1医療機関にてタンデム質量分析計によるアミノ酸、有機酸、脂肪酸22項目の検査が開始された。平成22年6月から2医療機関になり、さらに平成23年度からパイロットスタディの医療機関の拡大を図るとともに、行政予算による事業化が検討されている。

### 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。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（フェニルアラニン・メチオニン・ロイシン）はタンデムマス検査法に切替えて実施した。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。先天性甲状腺機能低下症についてはTSHおよびFT4検査とも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パーセントイル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。有機酸・脂肪酸の代謝異常症については、タンデムマス検査法での検討を行っている。

### 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22年度末までの総検査数は、2,471,410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例およびガラクトース血症31例を得た。本疾患児の総数は55例となった。

本年度の検査実施数は69,255件で前年度に比べて312件（99.6%）減少した。精密診査を受診した新生児は6例であったが、精密診査の結果、診断は確定されなかった。

**先天性甲状腺機能低下症：**昭和54年10月から検査を開始し、これまでの検査数は2,255,799件で、診断が確定した本疾患児は中枢性を含めて716例（1/3,151）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41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22年度の検査数は69,282件で、一次陽性数534件（0.77%）、要精密診査数96件（0.14%）を数えた。

**先天性副腎過形成症：**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されるようになった。検査数はこれまでに1,755,777件行ない、一次陽性数4,477件（0.25%）、要精密診査数733件（0.04%）であった。この結果、これまでに本疾患児83例を確認した。発生頻度は1/21,154件となった。平成22年度は69,282件をスクリーニングした。一次検査陽性数は262件（0.38%）で要精密診査数は50件（0.07%）となった。

タンデム質量分析計を用いた有機酸・脂肪酸の代謝異常症等のパイロットスタディ事業は、平成20年11月より開始し、22年度末までに2,938件を検査した。その内の2例が精密診査となり、グルタル酸血症I型とメチルクロトニルグリシン尿症とそれぞれ診断された。

関係の集計表は143頁に掲載