

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、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とし「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。平成25年度も順調に実施されている。

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。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切替えて実施した。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ポ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 α -ヒドロキシprogesteron）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25年度末までの総検査数は、2,670,620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31例を得た。本年度の検査実施数は65,847件で前年度に比べて677件（99.0%）減少した。精密診査を受診した新生児は11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2,455,095件で、診断が確定した本疾患児は中枢性を含めて859例（1/2,858）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53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25年度の検査数は65,868件で、一次陽性数466件（0.71%）、要精密診査数81件（0.12%）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1,955,073件行い、一次陽性数5,362件（0.27%）、要精密診査数891件（0.05%）であった。この結果、これまでに本疾患児96例を確認した。発生頻度は1/20,365件となった。平成25年度は65,868件をスクリーニングした。一次検査陽性数は362件（0.55%）で要精密診査数は69件（0.10%）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165,042件検査を行い、陽性数は901件（0.55%）。39件（0.02%）が要精密診査となった。その内、診断が確定された16例は、メチルマロン酸血症4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2例及びVLCAD（極長鎖アシル-CoA脱水素酵素）欠損症1例。発生頻度は1/10,315件であった。

関係の集計表は140頁に掲載