

資料

# 先天性代謝異常検査結果の概要 - 1999年度の成績 -

大川正文, 橋爪清, 別所敬子

## Mass Screening Tests Inborn Errors of Metabolism. Results in 1999

Masafumi OHKAWA, Kiyoshi HASHIZUME and Keiko BESSHO

1999年度における先天性代謝異常検査の概要は以下の通りであった。

- (1)本年度の検査依頼検体数は18,661件であり, 1983年度をピークとして, 長期的には微減傾向がみられる。
- (2)検体不備件数は24件であった。
- (3)疑陽性と判定し, 再採血を要求し再検査を行った検体は, 404件であり, 総依頼検体に対する再検査率は2.2%であった。
- (4)1999年度の精密検査依頼数は, フェニルケトン尿症 1名, 甲状腺機能低下症 10名, 副腎皮質過形成症 7名の計18名であった。

キーワード: 先天性代謝異常検査

### はじめに

先天性代謝異常症マス・スクリーニング事業は, 1977年11月より県内で出生した新生児を対象に5疾患について検査が開始された。次いで1979年より甲状腺機能低下症(クレチン), 1989年より副腎皮質過形成症がその対象疾患に追加され, 上記6疾患(ヒスチジン血症は, 1994年に中止)についてマス・スクリーニングを行い早期発見に努めている。

### 検査方法と材料

#### 1. 検査方法

フェニルケトン尿症, メープルシロップ尿症, ホモシスチン尿症の3疾患については, 血中アミノ酸濃度を枯草菌と阻害剤を用いる Guthrie 法で行った(表1)。ガラクトース血症については, Paigen(吉田)法と Beutler 法で行った(表2)。甲状腺機能低下症, 副腎皮質過形成症の検査は, 三重大学医学部小児科に依頼した。

表1. BIA法(Guthrie法)

測定項目	対象疾患	枯草菌(ATCC)	試薬等	判定基準	
				アミノ酸濃度(mg/dL)	
				疑陽性	陽性
フェニルアラニン	フェニルケトン尿症	6633	-2-フェニルアラニン	4~10	>10
メチオニン	ホモシスチン尿症	6633	L-メチオニン	2~8	>8
ロイシン	メープルシロップ尿症	6015	4-アザロイシン	4~8	>8

表2. Paigen法・Beutler法

測定項目	対象疾患	試薬等	判定基準	
			陰性	陽性
ガラクトース Paigen法	ガラクトース血症	吉田法キット(栄研化学)	<8(mg/dL)	8(mg/dL)
Beutler法	g	ガラクトセミアキット(ロシュ)	蛍光あり	蛍光なし

#### 2. 材料

生後5~7日目, 哺乳開始後4日間以上経過した新生児の血液を, 規定の濾紙に採血し, 涼風乾燥後, 三重県科学技術振興センター保健環境研究所に送付されたものを検査材料とした。

## 成 績

表3に示すように、1999年度（1999年4月1日～2000年3月31日）の先天性代謝異常検査依頼は、18,661件であった。

表3. 検体(検査)数

依頼数	18,661
検査数	18,492
再検査数	2,459
再疑陽性による再採血依頼数	404
検体不備による再採血依頼数	24
同上検査数	23

1回目の検査で疑陽性を示した事例は2,459件、そのうち、2回目も疑陽性となった404件は再採血を依頼した。表には示していないが、検査依頼数は1983年の23,308件をピークとして微減傾向が続いている。再疑陽性を示した事例について、疾患別に再検査の成績を表4に示した。

再疑陽性による再採血依頼数は、甲状腺機能低下症が256/404(63.4%)で、最も多かった。次いで副腎皮質過形成症が144/404(35.6%)、ガラクトース血症4/

404(1.0%)であった。以上の再検査事例のうち、甲状腺機能低下症10例、副腎皮質過形成症7例陽性症例を得たので、治療機関へ精密検査を依頼した。

その結果、甲状腺機能低下症1名、副腎皮質過形成症1名が経過観察中である。

また、初回採血でフェニルアラニンの検査で高値を示し、精密検査依頼となった検体が1件あったが、再採血検体で検査したところ、陰性であった。これは、初回検体に血餅が付着していたという、検体不備であったと思われる。

検体不備による再採血依頼は24件あり、その内訳は抗生剤使用事例が20例と多く、採血量が少ない事例4例であり、採血時期の適切な判断と適切な検体の採取が重要である。

1977年以降1999年までの先天性代謝異常症患者（甲状腺機能低下症は1981年4月以降、副腎皮質過形成症は1989年4月以降）の発見頻度を全国と比較して表5に示した。

表4. 再疑陽性による再採血検体の成績

疾患名	再採血依頼数	再検数	再検率(%)	精密検査依頼数	確定患者数
フェニルケトン尿症	0	0	0.000	0	0
ホモシチン尿症	0	0	0.000	0	0
メーブルシロップ尿症	0	0	0.000	0	0
ガラクトース血症	4	4	0.022	0	0
甲状腺機能低下症	256	254	1.374	10	0
副腎皮質過形成症	144	140	0.762	7	0

表5. スクリーニング6疾患の発見頻度

疾患名	三重県				全国
	1999		1977 - 1998		1977 - 1997
	患者数	発見率	患者数	発見率	発見率
フェニルケトン尿症	0	0 / 18,259	6	1 / 67,444	1 / 78,200
ホモシチン尿症	0	0 / 18,259	1	1 / 423,431	1 / 175,600
メーブルシロップ尿症	0	0 / 18,259	0	0 / 423,431	1 / 461,300
ガラクトース血症	0	0 / 18,259	2	1 / 211,716	1 / 36,000
甲状腺機能低下症	0	0 / 18,492	42	1 / 5,626	1 / 4,600
副腎皮質過形成症	0	0 / 18,380	4	1 / 46,475	1 / 36,000