



三重県保健環境研究所

# みえ保環研ニュース

私たちは、皆様の健康で安全な暮らしを科学でサポートしています。

第 66 号(2017 年 9 月)

## 三重県における新生児マス・スクリーニングについて

### はじめに

新生児マス・スクリーニングは、生まれつきの病気をもっていることを知らずに放置すると知的障がい等の症状をきたす可能性のある疾患について、新生児の段階で、異常の早期発見、早期治療により、障がいの発生を予防することを目的に実施されています。

わが国では 1977 年(昭和 52 年)10 月より新生児マス・スクリーニング(三重県では同年 11 月より開始)が開始され、はや 40 年が経過しました。この 40 年で、3,000 万人を超える新生児が新生児マス・スクリーニングを受診し、その中から 1 万人以上の患者が発見され、障がいの発症予防に貢献しています。

### 新生児マス・スクリーニングの変遷

三重県において、新生児マス・スクリーニングが開始された当初の対象疾患は、ガシリ法による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、ヒスチジン血症(1994 年に中止)およびガラクトース血症の 5 疾患でありました。1979 年より先天性甲状腺機能低下症、1989 年より先天性副腎過形成症がそれぞれ追加となり、1995 年以降 2013 年 2 月までは前述の 6 疾患にて検査が実施されておりました。2013 年 3 月からは、タンデムマス法による新生児マス・スクリーニングが開始され、対象疾患もアミノ酸代謝異常症 2 疾患、有機酸代謝異常症 7 疾患、脂肪酸代謝異常症 4 疾患が追加され、現在は合計 19 疾患につ

いて検査を実施しています。

(先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症の検査については、三重大学医学部にて実施：図 1)

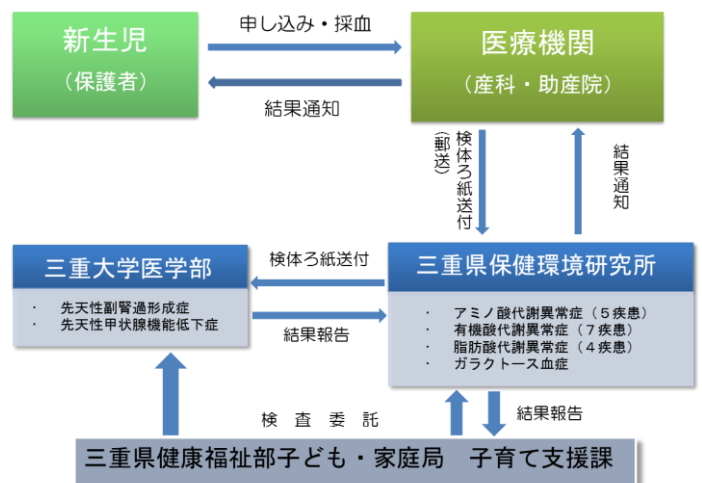


図 1 三重県における新生児マス・スクリーニングの流れ

### タンデムマス法による対象疾患

タンデムマス法とは、タンデム型質量分析計(タンデム・マススペクトロメーター)を使用し、微量の血液にてアミノ酸、有機酸、脂肪酸を短時間で高感度な分析をする方法で、以下の疾患について検査しています。

#### 〔アミノ酸代謝異常症〕

アミノ酸とは、たんぱく質をつくる原料となる栄養素で、どのアミノ酸がうまく利用できないかにより疾患が分類されます。

- ・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
- ・シトルリン血症 1 型
- ・アルギニノコハク酸尿症

### 〔有機酸代謝異常症〕

有機酸とは、たんぱく質を体内で処理するときに行われる物質の総称で、有機酸が体内で増加することにより、重度の体調不良を生じたりします。増加する有機酸の種類により疾患が分類されます。

- ・メチルマロン酸血症
- ・プロピオン酸血症
- ・イソ吉草酸血症
- ・メチルクロトニルグリシン尿症
- ・ヒドロキシメチルグルタル酸血症
- ・複合カルボキシラーゼ欠損症
- ・グルタル酸血症 1 型

### 〔脂肪酸代謝異常症〕

脂肪酸とは、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割を持っています。この脂肪酸の利用がうまくいかないと、長時間の絶食や感染症などでエネルギー消費が増えた際に、重度の体調不良を生じたりします。利用できない脂肪酸の種類により疾患が分類されます。

- ・中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ・極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ・三頭酵素/長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症

表 1 三重県における新生児マス・スクリーニングの実施状況

年度	2012	2013	2014	2015	2016	計		
初回検査数	15,764	15,928	14,927	14,827	14,276	75,722		
患	アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	0*	1	1	0	0	2
		その他の疾患	0*	0	0	0	0	0
者	有機酸代謝異常症	プロピオン酸血症	0*	1	0	0	1	2
		その他の疾患	0*	0	0	0	0	0
数	脂肪酸代謝異常症		0*	0	0	0	0	0
	ガラクトース血症		0	0	0	0	0	0
	先天性甲状腺機能低下症		4	7	9	6	5	31
	先天性副腎過形成症		0	1	0	0	1	2

\*2013年3月よりタンデムマス法を実施

## 検査実施状況

新生児マス・スクリーニングの初回検査数は、出生数の低下に伴い、年々減少傾向にあります。タンデムマス法が開始されて以降、5年間の三重県における新生児マス・スクリーニング実施状況では、初回検査 75,722 件中、フェニルケトン尿症 2 名、プロピオン酸血症 2 名、先天性甲状腺機能低下症 31 名、先天性副腎過形成症 2 名、合計 37 名の患者が発見されています（表 1）。

## 今後の予定について

2016 年度までに全国で調査したタンデムマス対象疾患のうち、乳幼児突然死をきたした 20 例において、15 例がカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症であることが確認されており、厚生労働省からの通知を踏まえ、三重県においても来年度より、新生児マス・スクリーニング（タンデムマス法）の対象疾患として導入を検討しています。

### －編集委員会から－

みえ保環研ニュースについて、ご意見・ご質問等がございましたら下記までお寄せください。

### 三重県保健環境研究所

〒512-1211 三重県四日市市桜町3684-11

E-メールアドレス hokan@pref.mie.jp ホームページ

三重県感染症情報センターホームページ

TEL 059-329-3800 FAX 059-329-3004

<http://www.pref.mie.lg.jp/hokan/hp/index.htm>

<http://www.kenkou.pref.mie.jp/>