

## 2 母子スクリーニング検査係

母子スクリーニング検査係の試験検査業務は、1)新生児を対象とした新生児マス・スクリーニング、2)生後1か月児を対象とした胆道閉鎖症検査、3)生後1歳6か月児を対象とした神経芽細胞腫マス・スクリーニング、4)妊婦を対象とした甲状腺機能検査の4項目に大別される。これらの事業は、いずれも疾病の早期発見と早期治療による心身障害の発生防止対策の一環として予防医学の分野で大きな成果をあげている。また、これらのスクリーニングのうち、新生児マス・スクリーニング、神経芽細胞腫マス・スクリーニングで要精密検査となった児などを対象にフォロー検査等を行う、マス・スクリーニング関連疾患依頼検査を実施している。

調査研究業務は、これらのマス・スクリーニングシステムの改善と新たな対象疾患の検討を主なテーマとして行っている。

### 【業務内容】

#### (1) 新生児マス・スクリーニング (表1)

札幌市内で出生した全新生児を対象として検査を実施している。検体は乾燥ろ紙血液であり、産婦人科医療機関で日齢4日から6日に採血が行われ衛生研究所に郵送される。2012年度の初回検査数は16,151人と届出出生数14,542人の111.1%であり、1977年の検査開始以来、常に届出出生数を上まわっている。これは、周辺市町村の居住者が札幌市内の医療機関で出産する機会が多いためである。また、厚生省母子衛生課長通知に基づく未熟児（2,000g未満の低出生体重児）の2回採血については、395例に実施し実施率は92.9%であった。

##### ア 先天性代謝異常症(24疾患)

16,151人の新生児中14例が要再検査、2例が要精密検査、2例が患者と診断された。また、タンデムマスによる追加対象疾患検査は、16,028人が検査を希望したが、そのうち32例が要再検査となり、8例が精密検査の後、1例が中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、もう1例はプロピオン酸血症と診断され、早期に治療が開始された。

##### イ 先天性甲状腺機能低下症

16,151人の新生児中113例が要再検査、21例が要精密検査となり、この中から14例が患者として診断され、早期に治療が開始された。

##### ウ 先天性副腎過形成症

16,151人の新生児中51例が要再検査となったが、要精密検査は0例で、患者は発見されなかった。

#### (2) 生後1か月児の胆道閉鎖症スクリーニング (表2)

2001年5月から開始した事業で、保護者は1か月児の便の色調を検査用紙に記入し、医療機関で実施する1か月健診の時に提出し、医療機関より衛生研究所へ郵送される。

2012年度の検査数は13,555人であり、6例が要精密検査となったが、患者は発見されなかった。

#### (3) 生後1歳6か月児の神経芽細胞腫スクリーニング (表3)

札幌市内に居住する生後1歳6か月の幼児を対象として検査を実施している。

検査の案内は、1歳6か月児健診案内時に、各区保健センターから保護者に郵送され、保護者が家庭でろ紙に尿を採取して、衛生研究所へ直接郵送する。

2012年度の初回検査数は9,934人であり、受検率は68.6%であった。検査の結果、21例が要再検査となり、5例の精密検査対象者から2例の患者が発見され、早期に治療が行われた。

#### (4) 妊婦甲状腺機能検査 (表4)

札幌市内の産婦人科医療機関を受診し、この検査を希望する妊婦を対象として実施している。

2012年度の初回検査数は9,361人であり、受検率は約64.4%となった。検査の結果、65例が要再検査となり、60例の精密検査対象者から35例が甲状腺機能異常と診断されて治療を受けた。これら妊婦では健全な妊娠の継続と健康な児の出産が確認されている。

(5) マス・スクリーニング関連疾患依頼検査（表5）

平成24年8月から、札幌市マス・スクリーニング関連疾患依頼検査事業として、新生児マス・スクリーニング、神経芽細胞腫スクリーニングで要精密検査となった児及び臨床所見等からマス・スクリーニング関連疾患が疑われる児を対象に、札幌市内の医療機関からの依頼に基づき疾患の確定や除外のための各種検査や、患者のフォロー検査を開始した。

ろ紙血液検体数は、代謝異常症検査用として691件、内分泌疾患検査用として146件であり、また、尿検体は、代謝異常症検査用として319件、内分泌疾患検査用として22件、神経芽細胞腫検査用として198件であった。

(6) 調査研究

マス・スクリーニングに関連した各種調査研究事業を行った。

ア 新生児マス・スクリーニングに関する調査研究

- ・新生児マス・スクリーニング（タンデム・マス法）の確認検査法の検討
- ・先天性副腎過形成症スクリーニングの精度向上に関する研究
- ・クレチン症スクリーニングシステム精度評価のための研究

イ 乳幼児マス・スクリーニングに関する調査研究

- ・1歳6か月児を対象とした神経芽細胞腫スクリーニング事業の有用性の検討
- ・胆道閉鎖症スクリーニングの有用性の検討のための基礎データの収集

ウ その他の調査研究

- ・重症複合免疫不全症の新生児スクリーニングのための濾紙血中CD3測定法に関する研究

表1 新生児マス・スクリーニング検査実施状況

2012年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
フェニルケトン尿症	16,151	7	1	1
ガラクトース血症	16,151	6	1	1
ホモシスチン尿症	16,151	1	0	0
メープルシロップ尿症	16,151	0	0	0
先天性甲状腺機能低下症	16,151	113	21	14
先天性副腎過形成症	16,151	51	0	0
追加対象疾患（20種類）*	16,028	32	8	2
総 数	-	210	31	18

\*札幌市が独自に実施しているタンデム質量分析器を用いた新生児マス・スクリーニングの対象疾患

表2 胆道閉鎖症検査実施状況

2012年度

区 分	検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
胆 道 閉 鎖 症	13,555	6	0

表3 神経芽細胞腫検査実施状況

2012年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
神 経 芽 細 胞 腫	9,934	21	5	2

表4 妊婦甲状腺機能検査実施状況

2012年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
妊 婦 甲 状 腺 機 能 検 査	9,361	65	60	35

表5 マス・スクリーニング関連疾患依頼検査実施状況

2012年度

区 分		件 数
総 数		1,376
血液	先天性代謝異常症関連検査	691
	新生児内分泌疾患関連検査	146
尿	先天性代謝異常症関連検査	319
	新生児内分泌疾患関連検査	22
	神経芽細胞腫関連検査	198