

(2) 母子スクリーニング検査係

調査研究名	研究の概要
<p>タンデムマスにおける血中多項目アミノ酸、アシルカルニチン、有機酸の一斉分析法の検討</p> <p>研究担当者：手塚美智子 齋藤翔太</p> <p>研究期間：平成 25～27 年度</p>	<p><b>【目的】</b> 現在のタンデムマス・スクリーニングの対象疾患の中には、疾患の鑑別のために、再採血検体や尿検体による二次検査が必要になる場合がある。新たな検体を採取することはスクリーニング受検者の負担になることに加え、疾患の鑑別に日数を要することにつながる。そこで、本研究では、新生児マス・スクリーニングの初回ろ紙血検体を用いて確認検査を行うための新たな分析方法について検討する。</p> <p><b>【方法】</b> タンデムマス及び逆相カラム（Scherzo SS-C18, 150×3 mm）を使用し、アミノ酸 12 種類、アシルカルニチン 22 種類、有機酸 13 種類及び構造異性体 3 種類（イソロイシン、アロイソロイシン、ピバロイルカルニチン）のすべてを分離・定量可能な分析条件について検討する。また、患者検体及び過去の新生児マス・スクリーニング検体を用いて、本法の精度について評価する。</p> <p><b>【備考】</b> すべてのアミノ酸及びアシルカルニチンの分離・検出条件を確立し、現在定量条件の検討中である。有機酸については、感度及び分離能がともに不良のため、上記とは異なる新たな分析系を検討する予定である。</p>
<p>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</p> <p>研究担当者：藤倉かおり 田上泰子 山岸卓弥</p> <p>研究期間：平成 20～26 年度</p>	<p><b>【目的】</b> クレチン症の診断精度向上とより効果的なスクリーニングシステムの再構築</p> <p><b>【方法】</b> クレチン症スクリーニング陽性例母児の精査時尿中ヨードデータおよびろ紙血甲状腺機能検査データと、精査担当医への調査票により得られる診断結果を照合することで、精査時の尿中ヨード測定の有用性について検討する。</p> <p><b>【結果及び考察】</b> 今年度クレチン症スクリーニング精査となった母児から、新たに 32 件の尿中ヨードを測定した。また、24 年度までにクレチン症スクリーニングで要精密検査となり母児の尿中ヨード測定を行った症例のうち、確定診断されていない 60 例について精査担当医への追跡調査により診断名を得た。 クレチン症スクリーニング陽性例についてはまだ最終診断に至っていない例が多いため、精密検査時におけるヨード濃度測定の有用性は、今後診断が確定していく中で検証を重ねる必要がある。</p>
<p>ムコ多糖症の新生児マス・スクリーニングに関するパイロットスタディ</p> <p>研究担当者：太田 優 齋藤翔太 花井潤師</p> <p>研究期間：平成 25～28 年度</p>	<p><b>【目的と背景】</b> ライソゾーム病の一種であるムコ多糖症を新生児期にスクリーニングできるか否かを検討することを目的とした、米国デュボン小児病院戸松先生が実施する大規模パイロットスタディ（日本国内の新生児 20 万人を対象に、複数機関が参加）に本市も参加することとした。</p> <p><b>【方法】</b> 新生児マス・スクリーニング検査の一環として、ムコ多糖症を早期発見するためのパイロットスタディを実施することとした。新生児マス・スクリーニングの申込書を用いて本研究への参加希望を確認する。国内の複数機関から島根大学に検体が集められ、検査はアメリカデュボン小児病院とアメリカセントルイス大学の 2 施設で行われる。結果の把握は随時行っていくこととし、陽性者が出た場合はコンサルタント医のいる医療機関で精査を行うこととする。</p> <p><b>【結果及び考察】</b> 札幌市衛生研究所倫理審査委員会の承認を得て、本パイロットスタディ</p>

	<p>に関する実施要領を制定し、2014年8月からパイロットスタディを開始した。(本パイロットスタディは、平成27年5月末をもって中止となった。)</p>
<p><b>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</b></p> <p>研究担当者：斎藤翔太 太田 優</p> <p>研究期間：平成18～27年度</p>	<p><b>【目的】</b> 札幌市の神経芽細胞腫スクリーニング事業は、生後6か月スクリーニング（以下、6MS という）で発見される予後良好例の過剰診断・治療を低減し、2歳から4歳で発症する予後不良例を効果的に発見することを目的として、平成18年度から1歳6か月児を対象として実施している。本研究では、市内の神経芽細胞腫患者症例の確実な捕捉により、この目的が達成されているかどうか検証するとともに、生後1歳6か月児スクリーニング（以下、18MS という）導入後の札幌市の正確な罹患率、死亡率の把握及びスクリーニングを実施していない地域（札幌市を除く北海道全域）との比較検討を行い、スクリーニングの有効性を検証する。</p> <p><b>【方法】</b> 札幌市における18MS、6MS および生後1歳2か月スクリーニング（以下、14MS という）の発見患者についてINRGの腫瘍リスク分類を行い、リスク分類の割合を比較した。また、2013年度の小児慢性特定疾患医療意見書を閲覧し、神経芽細胞腫の患者情報を収集した。</p> <p><b>【結果及び考察】</b> 腫瘍リスク分類の比較の結果、18MSでは6MS、14MSと比較して中間リスクの割合が増加し、検査が有効な時期に行われている可能性が示唆された。小児慢性特定疾患医療意見書を調査した結果、2013年度の申請において2名の新規申請者が確認されたが、両例ともに18か月到達前の発病であったため、18MSの受検はなかった。</p>
<p><b>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</b></p> <p>研究担当者：藤倉かおり 山岸卓弥 田上泰子</p> <p>研究期間：平成25～26年度</p>	<p><b>【目的】</b> 先天性副腎過形成症（CAH）スクリーニングの偽陽性率を減少させ、より精度の高いスクリーニングシステムを構築することを目的とした確認検査法の検討を行う。</p> <p><b>【方法】</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. カットオフ値の検討 北海道大学病院の自主臨床研究「質量分析計による21-水酸化酵素欠損症診断の有用性の検討」に共同研究者として参加し、前年度までに、収集した患者16件のデータをふまえ新たなカットオフ値を設定した。本研究計画では収集患者数を50名程度と想定しており、より多くのデータを収集することで、設定したカットオフ値の検証を行う必要があった。しかし、新たな患者検体は得られず、当所CAHスクリーニングにより蓄積された正常群データを解析するにとどまった。</li> <li>2. 新たな指標の検討 今年度は実施することができなかった。</li> </ol> <p><b>【結果及び考察】</b> 従来のカットオフ値を用いた2011～2012年度CAHスクリーニングでは再採血率が0.31%であったのに対し、新しいカットオフ値を用いた2013年度では同0.061%と大幅に減少し、新しいカットオフ値がより精度の高いものである可能性が示唆された。</p>