

(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</p> <p>研究期間：平成 25～27 年度</p>	<p><b>【目的】</b>            タンデムマスを用いた先天性代謝異常症の一次検査(タンデムマス検査)は代謝異常症 23 疾患のスクリーニングを迅速に行える極めて効率の良い検査法であるが、構造異性体を分離できないため、抗生剤による偽陽性が散見されることや、一つの指標で複数の疑い疾患を有する指標があるという課題がある。そのため、カラムを用いた分離分析による以下の 2 種類の検査法が必要である。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 異性体の確認検査法</li> <li>2. タンデムマス検査では検出できない有機酸などを測定するための二次検査法</li> </ol> <p>本研究では、Scherzo SS-C18 カラム (Imtakt 社製) 及び LC/MS/MS を用いて新たな検査法の確立を目指す。</p> <p><b>【結果】</b>            Scherzo SS-C18 カラム (Imtakt 社製) 及び LC/MS/MS (Quattro Premier、Waters 社製) を用い、検討を行った。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. アミノ酸及びアシルカルニチンの一斉分析法を確立した。本法により、構造異性体の影響を受けずに、疾患の指標となるアミノ酸とアシルカルニチンの濃度を定量することが可能になった。</li> <li>2. 有機酸については、使用する検査機器では検出感度が十分でないこと、また、分離条件がアミノ酸・アシルカルニチンと大きく異なることから、アミノ酸・アシルカルニチンと同一の系での同時分析は不可能であることがわかった。</li> </ol>
<p>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</p> <p>研究担当者：斎藤翔太 菅原雅哉</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(以下、18MS という)は、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、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、18MS 導入後の札幌市の罹患率、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との比較検討を行い、18MS の有効性を検証する。</p> <p><b>【結果及び考察】</b>            18MS 陽性、陰性、未受検それぞれの群の罹患率などを示した(表 1)。陰性群の未受検群に対する罹患率比は 1.582 であり、今回得られた結果は統計学的に有意ではなかったが、18MS 受検によるリスクの減少の可能性は示唆されなかった。</p> <p>スクリーニング発見患者の COG(Children's Oncology Group: 米国小児がんグループ)リスク分類の結果を示した(図 1)。18MS では 6MS、14MS と比較して、低リスクの割合が減少し高リスクの割合が増加していた。このことは、18MS が 6MS、14MS よりも効果的に予後不良の腫瘍を発見できていたことを示している。一方、低リスク群については、6MS、14MS に比べて減少しているものの、18MS にあっても、約 70%程度を占めていた。</p> <p>患者のリスク分類から、進行例を早期に発見して治療に結びつける効果が 18MS では 6MS、14MS に比べて高い可能性が示唆されたものの、18MS 受検による罹患リスク減少の可能性は示唆されなかった。18MS 未受検での患者数が 1 例と少なくなっていることから、統計学的に有意な結論を得るには症例数が不足していると考えられた。</p>

表 1. 18MS 各群の罹患率及び罹患率比

18MS	人数	人年	患者数	罹患率 (10 万対)	陰性群の未受検群に対する罹患率比	
陽性	48,978	140,037	13	9.283	RR(相対危険)	<b>IRR(罹患率比)</b>
陰性	48,978	140,037	3	2.142	1.430	<b>1.582</b>
未受検	23,348	73,826	1	1.355	95%信頼区間 0.149-13.748	95%信頼区間 0.165-15.21

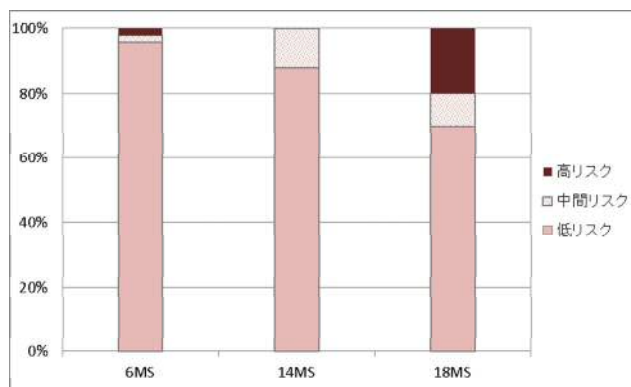


図 1. COG リスク分類