

### 3 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) 妊婦を対象とした甲状腺機能検査の3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、新生児マススクリーニング検査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。2020年度の初回検査数は、13,910人と届出出生数12,333人の112.8%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回目採血については対象285例のうち261例に実施され、実施率91.6%であった。

##### ア 先天性代謝異常症(24疾患)

13,910人中43例が要再検査、6例が要精密検査となり、この中から4例が患者として診断され、早期に治療が開始された。

##### イ 先天性甲状腺機能低下症

13,910人中115例が要再検査、29例が要精密検査となり、この中から11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

13,910人中6例が要再検査となったが、要精密検査となった例はなく、患者は発見されなかった。

##### (2) 生後1か月児の胆道閉鎖症検査 (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。

2020年度の検査数は12,518人であり、4例が要精密検査となり、内1例が患者であった。

##### (3) 妊婦甲状腺機能検査 (表3)

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。

2020年度の初回検査数は6,221人であり、受検率は約50.4%であった。検査の結果、70例が要再検査、55例が精密検査となり、この中から23例が甲状腺機能異常と診断されて治療を受けた。これらの妊婦は適切な管理と治療の継続が実施されている。

##### (4) マススクリーニング関連疾患依頼検査 (表4)

新生児マススクリーニング検査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行っている。

ろ紙血液検体数は、代謝異常症検査用として425件、内分泌疾患検査用として158件であり、また、尿検体は、代謝異常症検査用として204件であった。

(5) 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 LC-MS/MS による有機酸の分析法の基礎検討

イ LC-MS/MS を用いたステロイド測定項目の追加についての検討

表1 新生児マススクリーニング実施状況

2020年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
アミノ酸代謝異常症	13,910	9	3	2
有機酸代謝異常症	13,910	14	1	1
脂肪酸代謝異常症	13,910	12	0	0
ガラクトース血症	13,910	8	2	1
先天性甲状腺機能低下症	13,910	115	29	11
先天性副腎過形成症	13,910	6	0	0
総 数	-	164	35	15

表2 胆道閉鎖症検査実施状況

2020年度

区 分	検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
胆 道 閉 鎖 症	12,518	4	1

表3 妊婦甲状腺機能検査実施状況

2020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	6,221	70	55	23

表4 マススクリーニング関連疾患依頼検査実施状況

2020年度

区 分		件 数
総 数		787
血液	先天性代謝異常症関連検査	425
	新生児内分泌疾患関連検査	158
尿	先天性代謝異常症関連検査	204