

札幌市における新生児の先天性代謝異常 マススクリーニングについて

Mass-Screening of Newborn Infants for Inborn Errors of Metabolism In Sapporo.

熊谷 泰光 前田 博之 林 英夫
高杉 信男

Yasumitsu Kumagai Hiroyuki Maeda Hideo Hayashi
and Nobuo Takasugi

1. 緒 言

札幌市は、昭和52年4月から新生児を対象に血液によるフェニルケトン尿症の検査を実施した。

検査はガスリー法により行った。

さらに同年10月から、52年7月の厚生省通知「先天性代謝異常検査の実施について」にもとづき、フェニルケトン尿症の他、ヒスチジン血症、メイプルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症の4種を加えた5種目の検査を実施した。

4月～9月までは、フェニルケトン尿症の検査を大学、一部病院で行っており、当初予想した検体数の1/3程度しか衛研では検査することができなかった。

10月に入ってから検体数が伸び、新生児の90%が検査を受け、12月以降は100%の新生児が検査を受けている。

2. 方 法

先天性代謝異常検査は、研修用ノート「先天性代謝異常マススクリーニングの理論と実際」¹⁾先天性代謝異常の早期発見と治療²⁾北川³⁾成瀬⁴⁾の方法で行った。

ベイゲン法は石井他⁵⁾の方法、ガラクトース脱水素酵素法(藤村法)は、藤村他⁶⁾の方法、ウロカニン酸薄層クロマトグラフィーは、松田、荒島^{7,8)}

の方法で行った。

3. 結果と考察

(I) 実施上の問題点

検査の実施にあたり採血不備、特に採血不足が懸念された。

検査を実施した当初は、採血不足の検体が相当数あったが、フェニルケトン尿症一種目の検査のため、さほど検査に支障をきたすことはなかった。しかしながら10月からの5種目検査に備えてそのつど産院へ連絡し、十分な量の採血を依頼した。しかしながら4日目以前の採血が5%ほどありこれは、PR等で徐々に改善しつつある。

採血の古い検体や採血用紙の郵送による遅延なども考えられたが、当衛研は、札幌市内の産科医療機関で出生した新生児を対象としているので問題にはならなかった。

(II) 検査上の問題点

表-1に月別検体数および同一検体の再チェック数(カットオフポイント以上およびディスクの周囲の抜けた検体)を示した。

月平均9%の再チェックがあり、ガラクトース血症を除き、オートクレーブ処理の検体で再チェックを行った。ヒスチジンの検査では、オートクレーブした場合標準血液用紙、検体ともにバラツキがみられた。

表一 月別検体数および同一検体

による再チェック数

(カットオフポイント以上およびディスクの周囲が抜けたもの)

月別	検体数	再チェック数	%
52 4~9	4,973	0	0
10	1,488	145	9.7
11	1,655	195	11.8
12	1,808	136	7.6
53 1	1,801	171	9.5
2	1,668	126	7.5
3	2,003	168	8.4
計	15,396	941	9.0

表二は項目別再チェック数および、再採血数を示した。

再チェックが多かったのは、ヒスチジンの2.21%およびガラクトース血症検査のポイトラー法(4時間判定)の2.47%であった。

ヒスチジンの検査では、これを補うためにウロカニン酸薄層クロマトグラフィーを用いてヒスチジン値6mg/dL以上でウロカニン酸陰性の検体を疑陽性とした。

ウロカニン酸薄層クロマトグラフィーを用いることにより大巾に疑陽性による再採血を減少することができた。

ポイトラー法の4時間判定では、蛍光微弱または蛍光がみられない検体が2.47%みられたが、更

表二 項目別再チェック数および再採血数

(カットオフポイント以上のもの)

項目	検体数	再チェック数	%	再採血数	%	
フェニルアラニン	15,396	2	0.01	1	0.006	
ヒスチジン	10,423	230	2.21	3	0.03	
ロイシン	10,423	35	0.34	7	0.07	
メチオニン	10,423	29	0.27	2	0.02	
ガラクトース	ポイトラー法 4 hr 判定	10,423	257	2.47	1	0.01
	ポイトラー法 22 hr 判定	10,423	32	0.31		
	ベイゲン法	10,423	16	0.15		

に1夜37℃に放置した結果疑陽性率が0.31%になった。

ベイゲン法では0.15%の疑陽性のみられた。ガラクトース値8mg/dL以上のものは、ガラクトース脱水素酵素法(藤村法)を行った。

ポイトラー法で蛍光陰性、ベイゲン法でガラクトース値8mg/dLを疑陽性とした。

ポイトラー法で1夜37℃放置、ベイゲン法、および藤村法を組み合わせることにより再採血を0.01%にすることができた。

ロイシンの検査では、フェニルアラニンと比較

して発育円が不安定でありオートフレーションした検体でも再採血が7件あった。

今後検討しなければならない問題であろう。

ヒスチジン血症に関して血中ヒスチジン値6mg/dL、ウロカニン酸陰性の1例があり経過観察中である。

5. 結 語

52年4月からフェニルケトン尿症のスクリーニングを開始したが、産科医療機関各位の理解と協力を得ることができ、順調なスタートを切ること

ができた。

52年12月以降は、新生児の100%が検査をうけている。

高杉は、アメリカ視察において、クレチン症検査の重要性を指摘し、53年6月からクレチン症のスクリーニングを開始した。

稿を終えるにあたり代謝異常検査全般にわたりご指導いただいた北大小児科、荒島真一郎講師、ベイゲン法のご指導をいただいた北里研究所、石井澄和先生、代謝異常検査およびガラクトース脱水素酵素法(藤村法)をご指導いただいた名古屋市衛研佐藤月子先生、藤村有信先生に深謝いたします。

5. 文 献

- 1) 日本公衆衛生協会：研修用ノート，1976
- 2) 日本母性保護医協会：先天性代謝異常の早期発見と治療，1976
- 3) 北川照男：産婦人科の世界，26，11，1974
- 4) 成瀬 浩：産婦人科の世界，26，11，1974
- 5) 石井澄和，田子勝彦：臨床病理，24，12，1976
- 6) 私信による。
- 7) 私信による。
- 8) 松田一郎，荒島真一郎：小児科診療，41，1，1978