

6. 札幌市における昭和53年度先天性代謝異常マススクリーニング成績について

Mass screening for inborn errors of metabolism in Sapporo city

山田 慶子 浅野みね子 佐藤 敏雄
林 英夫 高杉 信男

Keiko Yamada, Mineko Asano, Toshio Sato,
Hideo Hayashi and Nobuo Takasugi

目 的

札幌市では、昭和52年4月からフェニールケトン尿症の検査を開始し、同年10月からヒスチジン血症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症、ガラクトース血症の4種目をこれに追加した¹⁾²⁾。そこで、3年目を迎えた現在、札幌市における先天性代謝異常マススクリーニングの現状を把握するため、昭和53年4月からの1年間の検査成績を集計し、(1)受検率、(2)検体不備率、(3)判定基準値について検討を加えたので報告する。

方 法

新生児の乾燥濾紙血液を用いてアミノ酸の代謝異常症はガスリー法³⁾により、ガラクトース血症はポイトラー法³⁾⁴⁾とパイゲン法⁵⁾⁶⁾により検査を行った。判定基準値は表1に示した通りである。ヒスチジンの初回検査で判定基準値以上のものはすべて薄層クロマト法⁷⁾によりヒスチジンとウロカニン酸の確認試験を行った。またポイトラー法では初回判定時間を5時間とし、蛍光不良のものについては反応を継続して24時間後に最終判定を行った⁸⁾。

表-1 スクリーニング判定基準

検査項目	新しい判定基準 (mg/dl)		旧判定 基準
	再チェック	陽 性	
フェニール アラニン	2	3	4
ヒスチジン	4	/	6
メチオニン	1		1.5
ロイシン	2	3	4
ガラクトース	5	8	8

結果と考察

- (1) 53年度1年間の札幌市の届出出生数22,120件(「札幌市統計指標」による)に対し、検査受付件数は22,631件で、検査件数が出生数を511件(2.3%)上回った。このことは札幌市で出生した新生児全員を検査の対象としているためと考えられる。ちなみにこの1年間の月間平均値と標準偏差値は102.3 ± 4.3 (%)であった。
- (2) 採血不良等の検体不備数は315件(1.4%)で、その理由としては「血液の不足のもの」が最も多く、全体の34.6%を占めていた(表2)。また図にみられる如く、検体不備率は11月以降漸次減少し、再採血提出率は6月以降顕著な増加をみた。この理由については当研究所から関係各医療

機関への再三に及ぶ「適正な採血」についての要請効果の現れであろうと推測される。

表-2 検体不備の内訳 (%)

血液の不足	34.6	枯草菌の発育阻害	6.7
哺乳量の不足	19.0	濾紙の汚れ	4.8
検体が古い	18.7	その他	3.8
採血日令が3日以内	12.4		

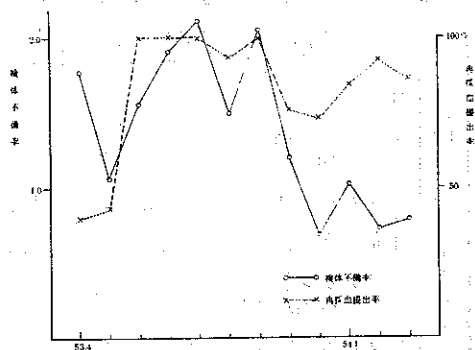


図1 検体不備率と再採血提出率

(3) 私達は昭和53年5月から新しい判定基準値を使用している。これは、①ヒスチジン等は採血後の濾紙血液の保管条件によっては、劣化をうけやすい⁹⁾。②代謝異常マス・スクリーニングの歴史が浅く、我国における判定基準値が明確に確立されていないことに加えて、判定基準値をそのまま適用すると再検査をうける検体がほとんどない等の理由からである。そこで、異常者の発見もれを防止する為に判定基準値を下げて実施した。(表1)

検査の結果は表3に示したとおりであり、ヒンジンの再チェック率が最も高く7.4%であった。しかし薄層クロマト法で再チェックした結果、再

検査率を0.06%にまでおさえることが出来た。判定基準値を下げたことにより再チェック数は1461件から4593件に、また再検査数は22件から56件にともにおよそ3倍に増加した。しかしながらこのことにより、フェニールケトン尿症1例、ヒスチジン血症4例の陽性者が発見された。精密検査の結果前者については1過性の高フェニールアラニン血症、後者はヒスチジン血症と診断された。当研究所で一年間に発見された4例のヒスチジン血症患者の検査成績は表4に示した通りで、このうちの2名は初回測定値が4mg/dlであり、旧判定基準値によれば偽陰性となった例である。

表-3 検査結果

検査項目	検査数	再チェック数 (%)	再検査数 (%)	陽性数
フェニールケトン尿症	22,631	971 (4.3)	21 (0.09)	1
ヒスチジン血症		1,670 (7.4)	14 (0.06)	4
ホモシスチン尿症		851 (3.8)	9 (0.04)	
メイプルシロップ尿症		871 (3.8)	2 (0.01)	
ガラクト		178 (0.8)	6 (0.03)	
ース血症		52 (0.2)	4 (0.02)	
合計		4,593 (20.3)	56 (0.25)	5

表-4 ヒスチジン血症児の検査成績

No		性別	1. 女	2. 女	3. 男	4. 女
初回検査	採血日令(日)		5	5	5	7
	ヒスチジン値 (mg/dl)		4	8	6~8	4
	ウロカニン酸	(-)	痕跡	(-)	痕跡	
再検査	採血日令(日)		18	16	10	13
	ヒスチジン値 (mg/dl)		8~10	6~10	12	10
	ウロカニン酸	(-)	(-)	(-)	(-)	痕跡

要 約

- (1) 昭和53年度の札幌市における届出出生数22,120件に対し、代謝異常検査実施数22,631件で、届出出生数を23%上回っていた。
 - (2) 適正な採血をするよう繰り返し要請した結果、検査不能検体は著しく減少した。
 - (3) 判定基準値を下げて判定したことにより、ヒスチジン血症2例の偽陰性を防止することができた。
- 稿を終えるにあたり、ご教示いただきました北海道大学医学部荒島真一郎講師に感謝いたします。

文 献

- 1) 札幌市公衆衛生部：先天性代謝異常実施要綱。(1977)
- 2) 熊谷泰光, 前田博之, 林英夫, 高杉信男：札幌市衛生研究所年報5, 55-57, (1978)
- 3) 日本公衆衛生協会：先天性代謝異常マス・スクリーニングの理論と実際。(1976)
- 4) 鶴田恵美子, 成瀬浩：「ガラクトセミア」キットの使用経験。
- 5) 石井澄和：ペイゲン法の手引き。(1977)
- 6) 石井澄和, 田子勝彦：臨床病理, 24, 12, 1022, (1976)
- 7) 日本公衆衛生協会：先天性代謝異常検査技術研修会。(1977)
- 8) 藤本昭栄, 石川治美, 石飛由美子, 大浦敏明：ポイトラー法によるガラクトース血症のスクリーニング—「ガラクトセミア・テスト」キットの使用経験を含めて—。
- 9) 鈴木直雄, 四宮由美子, 成瀬浩, 出口美智子：代謝異常スクリーニング研究会会報, 2, 34, (1977)