

新生児マス・スクリーニング 対象疾患拡充について

札幌市では 2005 年 4 月から、新生児マス・スクリーニングに試験的に「タンデム質量分析器 (タンデムマス) による検査」を導入してきました (右の写真がタンデムマスです)。その結果、5 年と 4 か月の間に 12 例の患者の発見と早期治療開始に結びつけることができました。

この結果を踏まえて、2010 年 8 月、当該検査を、「調査研究」から「新生児マス・スクリーニング事業」の一部へ移行しました。



検査対象疾患の数は、従来の「6」から「26」に増えました。

新しく対象となった疾患の中には、ふだんは普通に生活していても、風邪などをひいた時に、急に症状が重くなり、脳症などを誘発してしまう恐れがあるもの等が含まれています。このような疾患の中には、食事の間隔に注意する等の簡単な生活指導のみで、重症化を回避するものもあるため、検査の効果はたいへん高いと考えられます。

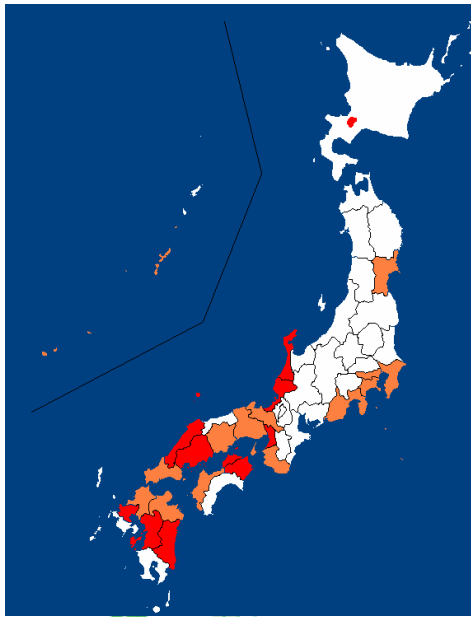
★事業化

新生児マス・スクリーニング対象疾患数



追加対象 20 疾患については、保護者の方から以下の内容により、検査の同意を取得しています。具体的には、追加対象疾患の検査を希望しない場合に限り、**申込書の以下の欄の □ に ✓ を記入していただきます**。この場合には、従来通り 6 疾患のみの検査となります。

- 札幌市が独自に行っている追加対象疾患の検査について検査を受けたくない場合、以下の□にチェックをしてください。
(この場合、基本対象疾患のみ検査を行います)
- 新生児マス・スクリーニングのうち、札幌市が独自に行っている追加対象疾患については、検査を希望しません。



全国の実施状況

左の地図

は2010年現在の「タンデムマスによる検査」の導入状況です。

赤色：すべての赤ちゃんが受検可能

オレンジ色：一部の赤ちゃんが受検可能

白色：未実施

西日本に実施地域が多い傾向になっています。また、実施している自治体の多くは、まだ「調査研究」の位置づけで、公的事業に移行しているのは大阪市と札幌市のみです。

(2010年 厚生労働科学研究班調べ)

世界の実施状況

アメリカ、西ヨーロッパのほとんどの国と地域が「タンデムマスによる検査」を行っています。それに加えて、北欧諸国、ハンガリー、チェコ、イスラエル、UAE、台湾、シンガポール、オーストラリア、ニュージーランド、コスタリカ、ウルグアイといった国々が、出生するすべての新生児を対象とした「タンデムマスによる検査」を実施しています。

(2009年 厚生労働科学研究班調べ)



札幌市が新たに対象に加えた20疾患はこの表の通りです。

	疾患	指標		疾患	指標
1	シトリン欠損症	Cit	11	メチルグルトン酸尿症	C5OH
2	シトルリン血症	Cit	12	3-OH-3-メチルグルタル酸尿症 (HMG 血症)	C5OH
3	アルギニノコハク酸尿症	ASA	13	グルタル酸尿症 2 型	C10, C8
4	メチルマロン酸血症	C3/C2	14	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	C14:1
5	プロピオン酸血症	C3/C2	15	中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	C8
6	イソ吉草酸血症	C5	16	長鎖 3-OH-アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	C16OH
7	グルタル酸尿症 1 型	C5DC	17	加ニチン ^o ルミトランスフェラーゼ 1 欠損症	C0/(C16+C18)
8	メチルコニリン尿症	C5OH	18	加ニチン ^o ルミトランスフェラーゼ 2 欠損症	C16
9	メチルコニリン欠損症	C5OH	19	加ニチン ^o ルミトランスフェラーゼ 欠損症	C16, C18
10	3-オキソコニリン欠損症	C5:1	20	加ニチン ^o ルミトランスフェラーゼ 欠損症	C0

Cit、ASA → シトルリン、アルギニノコハク酸等の「アミノ酸」です。

C+ “数字” → アシルカルニチンと呼ばれる代謝産物です。炭素鎖の種類によって様々な構造のものが存在します。例えば“C5OH”の場合、カルニチンに炭素数5の側鎖がつながり、かつ水酸基(OH)を有する構造をしています。血中で増加している中間代謝物の量を反映し、疾患の指標となります。

マス・スクリーニングニュースに関する連絡先： 011-841-7672 札幌市衛生研究所 保健科学係
マス・スクリーニングのホームページは

<http://www.city.sapporo.jp/eiken/org/health/newborn/>

