

# 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について（第9報）

渡辺 路子・好井 信子・白石名伊子

## I 諸 言

心身障害児発生予防対策事業として発足した、フェニールケトン尿症を含む先天性代謝異常症5疾患、及びクレチン症の新生児に対するマス・スクリーニングも、9年を経て、全国的に意識の中に定着してきた。

これらは、衛生行政の理解と援助、産婦人科、小児科医、各位の協力によるものであるが、当県においても、昭和53年1月より実施し、ここ数年100%の実施率を示している。

各年度のマス・スクリーニングの実施状況については所報第7号から第14号<sup>1)~7)</sup>にて報告したので、ここでは、昭和61年度のマス・スクリーニング実施状況について報告をする。

## II 方 法

### 1. 検査対象疾病

フェニールケトン尿症、楓糖尿症、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症及びクレチン症の6種疾病である。

### 2. 検査対象者

新生児のうち、保護者が検査を希望するもの。

### 3. 検査材料

医療機関が「香川県先天性代謝異常検査等実施要綱」<sup>8)</sup>に基づき、定められたろ紙に採血した乾燥血液ろ紙を用いた。

### 4. 検査方法

アミノ酸代謝異常症の4種疾病（フェニールケトン尿症、楓糖尿症、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症）については、ガスリー法を行なった。このうち定められたcut off. point付近以上に菌発育の認められた検体、及び菌発育阻害を示した検体については、薄層クロマトグラフィー法を併用し、ヒスチジン血症については、ウロカニン酸の有無を検出し判定の参考とした。

ガラクトース血症についてはBeutler法とPaigen法共に行ない、薄層クロマトグラフィー法も併用した。

以上 前年度同測定法による。

クレチン症検査は、前年同様3日法にて実施した。

### 5. そ の 他

検査結果及び検査検体等については「香川県先天性代謝異常検査等実施要綱」<sup>8)</sup>に基づき、所報第7号と同様に処理した。

検査は今年度も例年同様、土・日曜日・祭日を除いては、受付当日行なった。ただしクレチン症検査は週2回とし、月曜日及び水曜日を検査第1日目とした。薄層クロマトグラフィー法も週2回実施した。

## III 実施結果及び考察

### 1. 検査実施状況

#### 1. 検査実施施設数

今年度は、計68施設から依頼があり、その内訳は、病院26、産婦人科医院40、助産院1、小児科1施設である。

#### 2. 検査件数及び検査実施率

表1、2に昭和61年度の先天性代謝異常症検査並びにクレチン症検査の月別受付検体数等を示した。受付検体数は、先天性代謝異常症検査12,153件、クレチン症検査12,123件で、前年度と比較して大した変動はみられないが、検査実人員数においては12,021人で前年度と比較すると55人の減少を示している。

検査実人員数の減少は、出生児数の減少にともなうもので、これは全国的にも同様の傾向を示している。

検査受診率は図1のように届出生児数に対する検査実人員数の割合として表わされ本年度も100%を起す実施率である。

### 2. 検査検体について

#### 1. 採血から受付までの日数

表3に示すように採血してから3日以内に受け付けた検体は86.7%、4~7日で受け付けた検体は12.3%であり7日以内に99.1%が受け付けられている。15日以上で受け付けた検体は10件(0.1%)。原因は提出が忘れられていたもので、それらが夏期であったため、検体不備として再採血を依頼し再検査をしている。

#### 2. 検体不備とその内容

表4の通り、検体不備件数43件であり、回収数43件、

表1 先天性代謝異常症検査月別受付検体数, 再採血数, 精度管理検体数, 検査件数(昭和61年)

	S61.4	5	6	7	8	9	10	11	12	S62.1	2	3	計
受付検体数 (ろ紙1枚1件)	977	1,060	984	1,097	1,029	1,036	1,120	932	971	1,046	876	1,025	12,153
検体不備による 再採血数(%)	4 (0.4)	0	0	0	4 (0.4)	0	3 (0.3)	2 (0.2)	6 (0.6)	8 (0.8)	2 (0.2)	2 (0.2)	31 (0.3)
疑陽性, 陽性に よる再採血数(%)	5 (0.5)	1 (0.1)	8 (0.8)	10 (0.9)	8 (0.8)	9 (0.9)	9 (0.8)	4 (0.2)	17 (0.8)	6 (0.6)	10 (0.1)	14 (0.4)	101 (0.8)
精度管理検体数	30	20	20	20	20	20	30	20	10	20	20	20	250
総検査件数	1,007	1,080	1,004	1,117	1,049	1,056	1,150	951	981	1,066	896	1,045	12,403
検査実人員数 (受付月日による)	968	1,059	976	1,087	1,017	1,027	1,108	926	948	1,032	864	1,009	12,021

表2 クレチン症月別受付検体数, 再採血数, 精度管理検体数, 検査件数(昭和61年度)

	S61.4	5	6	7	8	9	10	11	12	S62.1	2	3	計
受付検体数	980	1,065	983	1,093	1,029	1,030	1,116	938	963	1,039	872	1,015	12,123
疑陽性, 陽性に よる再採血数(%)	12 (1.2)	6 (0.6)	7 (0.7)	6 (0.5)	12 (1.2)	3 (0.3)	8 (0.7)	12 (1.3)	15 (1.6)	7 (0.7)	8 (0.9)	6 (0.6)	102 (0.8)
精度管理検体数	30	20	20	20	20	20	30	20	10	20	20	20	250
総検査件数	1,010	1,085	1,003	1,113	1,049	1,050	1,146	958	973	1,059	892	1,035	12,373

表3 採血から受付までの日数(昭和61年度)

	S61.4	5	6	7	8	9	10	11	12	S62.1	2	3	計
3日以内 (%)	871 (88.0)	865 (81.1)	891 (89.9)	1,009 (91.5)	861 (82.6)	865 (83.7)	988 (87.6)	803 (85.0)	900 (91.2)	828 (78.5)	804 (90.9)	948 (91.9)	10,633 (86.8)
4日~7日 (%)	117 (11.9)	201 (18.9)	97 (9.8)	87 (7.9)	172 (16.6)	167 (16.1)	133 (11.8)	136 (14.4)	79 (8.1)	165 (15.8)	79 (9.0)	75 (7.3)	1,508 (12.3)
8日~10日 (%)			3 (0.3)	7 (0.6)	4 (0.4)	7 (0.7)	4 (0.4)	4 (0.4)	5 (0.5)	42 (4.0)	1 (0.1)	8 (0.8)	85 (0.7)
11日~14日 (%)									2 (0.2)	17 (1.6)			19 (0.2)
15日以上 (%)	1 (0.1)				4 (0.4)		3 (0.3)	1 (0.1)		1 (0.1)			10 (0.1)
	989	1,066	991	1,103	1,041	1,039	1,128	944	986	1,053	884	1,031	12,255

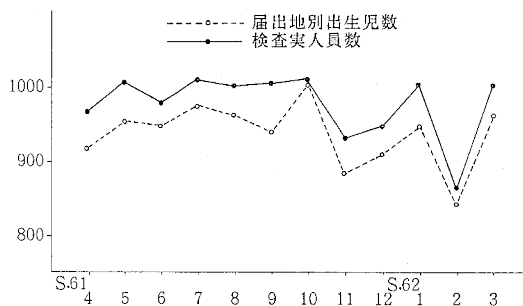


図1 月別検査実施状況

回収率は100%である。

これら検体不備のものをなくするため, 対象医療機関にさらに協力をお願いした。

表4 検体不備とその内容(昭和61年度)

内 容	件 数
採血量不足	14
ろ紙汚染	3
郵送遅延	10
哺乳が極めて不良	2
その他	2
合計件数	31
(%)	(0.2)
回収件数	31
(%)	(100)

### 3 検査結果について

先天性代謝異常症とクレチン症の月別再検率を表5に月別検査成績を表6に示した。再チェック率は28.1%でヒスチジン血症は16.3%と前年度同様高い。

表5 月別BIA法 Beutler法 Paigen-Phage法及びクレチン症RIA法における再チェック数(率) (昭和61年度)

検査法	月	S61.1	5	6	7	8	9	10	11	12	S62.1	2	3	計
B I A 法	Phe (%)	12 (1.2)	2 (0.2)	16 (1.6)	13 (1.2)	4 (0.4)	9 (0.9)	6 (0.6)	6 (0.7)	4 (0.4)	8 (0.8)	3 (0.3)	7 (0.7)	90 (0.7)
	Lew (%)	11 (1.1)	3 (0.3)	10 (10.0)	13 (1.2)	6 (0.6)	12 (1.2)	10 (0.9)	9 (1.0)	11 (1.1)	13 (1.2)	6 (0.7)	8 (0.8)	112 (0.9)
	Met (%)	8 (0.8)	2 (0.2)	14 (1.4)	15 (1.4)	5 (0.5)	16 (1.5)	7 (0.6)	9 (1.0)	5 (0.5)	12 (1.1)	9 (1.0)	8 (0.8)	110 (0.9)
	His (%)	225 (22.8)	192 (18.0)	176 (7.8)	175 (15.9)	126 (12.2)	143 (13.8)	140 (12.4)	143 (15.1)	182 (18.5)	167 (15.9)	143 (16.2)	177 (17.2)	1,989 (16.2)
Beutler法(%)		20 (2.0)	29 (2.7)	9 (0.9)	21 (1.9)	14 (1.4)	11 (1.1)	8 (0.7)	3 (0.3)	4 (0.4)	20 (1.9)	1 (0.1)	1 (0.1)	141 (1.2)
Paigen-phage法(%)		48 (4.9)	29 (2.7)	31 (3.1)	35 (3.2)	19 (1.8)	31 (3.0)	24 (2.1)	20 (2.1)	33 (3.3)	33 (3.1)	47 (5.3)	48 (4.7)	398 (3.2)
クレチン症RIA法(%)		49 (5.0)	48 (4.5)	48 (4.8)	43 (3.9)	47 (4.5)	54 (5.2)	48 (4.3)	57 (0.6)	64 (6.5)	44 (4.2)	41 (4.6)	53 (5.1)	596 (4.9)
再チェック数計(%)		373 (37.9)	305 (28.6)	304 (30.7)	315 (28.6)	221 (21.3)	276 (26.6)	248 (22.0)	243 (25.7)	303 (30.7)	297 (28.2)	250 (28.3)	302 (29.3)	3,436 (28.0)

表6 月別検査成績 (昭和61年度)

		S61.4	5	6	7	8	9	10	11	12	S62.1	2	3	計
疑陽性件数	代謝異常症	5	1	8	10	8	9	9	4	17	6	10	14	101
	クレチン症	12	6	7	6	12	3	8	12	15	7	8	6	102
陽性件数		0	0	0	2	1	1	0	0	0	1	0	1	6
	フェニルケトン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	楓糖尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ヒスチジン血症	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	3
	ガラクトース血症	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	2
	クレチン症	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1

今年度の先天性代謝異常症の陽性者は、ヒスチジン血症3名、ガラクトース血症2名、クレチン症1名の計7名である。

#### Ⅳ 結 語

昭和61年度先天性代謝異常症5種疾病及びクレチン症のマス・スクリーニング実施状況をまとめた。

1. 受付検体数は先天性代謝異常症検査12,153件、クレチン症検査12,123件で、検査実人員数12,021人であった。
2. 検体不備る紙血液の回収率は100%で、これは関連医療機関等の協力の結果であるが、今後は、こうした検体を出さないよう実施したい。
3. 発見患者数 ヒスチジン血症3名 ガラクトース血症2名、クレチン症1名であった。

#### 文 献

- 1) 吉岡倣子, 藤田登美子: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について, 香川

県衛生研究所報, 7, 34~37, 1978.

- 2) 吉岡倣子, 十川みさ子: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について (第2報), 香川県衛生研究所報, 8, 51~54, 1979.
- 3) 吉岡倣子, 大森節子, 中内里美: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施状況について (第3報), 香川県衛生研究所報, 9, 53~56, 1980.
- 4) 吉岡倣子, 大森節子, 中内里美: 新生児における先天性代謝異常症のマス・スクリーニング実施状況について (第4~5報), 香川県衛生研究所報, 10, 76~80, 1981, 11, 94~99, 1981.
- 5) 吉岡倣子, 大森節子, 横井博信: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第6報), 香川県衛生研究所報, 12, 88~92, 1983.
- 6) 好井信子, 今田和子, 山階裕子: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第7報), 香川県衛生研究所報, 13, 73~79, 1984.
- 7) 渡辺路子, 好井信子, 関 和美: 新生児における先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング実施状況について (第8報), 香川県衛生研究所報, 14, 61~64, 1985.
- 8) 香川県環境保健部: 香川県先天性代謝異常検査等実施要綱.