

## 北海道における先天性代謝異常および先天性甲状腺機能低下症のマス・スクリーニングについて（1983年度分）

Mass-screening for "Inborn Errors of Metabolism and Congenital Hypothyroidism" in Hokkaido, 1983-1984

市原 優, 林 玲子, 仲谷 敦子, 鬼原 芳子, 橋本ゆかり,  
中野かおり, 前田 典子, 鈴木妃佐子, 熊谷 満, 松浦 信夫,  
野原八千代, 荒島真一郎, 大柳 和彦, 奥野 晃正

Naoshi Ichihara, Reiko Hayashi, Atsuko Nakaya, Yoshiko Kihara, Yukari Hashimoto, Kaori Nakano, Noriko Maeda, Hisako Suzuki, Mitsuru Kumagai, Nobuo Matsuura\*, Yachiyo Nohara\*, Shinichiro Arashima\*, Kazuhiko Oyanagi\*\* and Akimasa Okuno\*\*\*

### 目的

現在、全国的にマス・スクリーニングの行われている先天性代謝異常による5疾病および先天性甲状腺機能低下症は、いずれも早期発見、早期治療により精神的、身体的発達の遅れを予防出来る疾病である。北海道においては、昭和52年10月より先天性代謝異常、昭和56年1月より先天性甲状腺機能低下症のマス・スクリーニングを開始している<sup>1) 2)</sup>。ここでは、昭和58年度の実施成績および開始当初からの累積成績について報告する。

### 方 法

マス・スクリーニングの対象者は、札幌市を除く北海道内の医療機関等で出生した新生児であり、対象疾病はフェニールケント尿症、メイプルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症の6疾病である。

検体は、生後5—7日に新生児の足蹠をランセット等により穿刺して先天性代謝異常検査用採血ろ紙に採取し、室温で自然乾燥したろ紙血液である。

マス・スクリーニングは、表1に示すようにフェニールケント尿症などアミノ酸代謝異常についてはガスリー法、ガラクトース血症についてはボイトラー法とペイゲン-吉田法の併用、先天性甲状腺機能低下症についてはラジオイムノアッセイ法でそれぞれ行った。再チェックにはこれら

の方法の他、薄層クロマトグラフ法<sup>3) 4)</sup>やアミノ酸自動分析計による測定<sup>5)</sup>を併用した。マス・スクリーニングに使用する試薬類および培地と再チェック基準は表1に示すとおりである。

### 結果ならびに考察

#### 1. 検査実施状況

昭和58年4月1日から59年3月31日までに、受付けた検体数は、50,962件であった。道内の出生概数(52,365名)<sup>6)</sup>をもとに算出すると受検率は、ほぼ97%と推定される。郵送されたが検体不備として受付られなかった件数は257件であり、その内訳は、血液量不足34件、生後4日以前採血16件、哺乳極めて不良32件、郵送遅延136件、血液汚染23件その他(交換輸血、枯草菌の発育阻害)16件である。この内247件(96.1%)は、再採血されて検査を受けているが、残り10件は、死亡、転出等の理由により回収出来なかった。

なお、検体を郵送してきた医療機関は272施設で、前年度より更に減少した。

#### 2. 検査結果

昭和58年度に実施したマス・スクリーニングの成績を表2に示す。マス・スクリーニングの結果、再チェック基準を超えたため再チェックを行い、疑陽性と判定された件数は先天性代謝異常311件、先天性甲状腺機能低下症374件の合せて685件である。この内再採血を行い再検査を受けたのは、先天性代謝異常311件、先天性甲状腺機能低下症

\*北大医学部小児科, \*\*札幌医大小児科, \*\*\*旭川医大小児科

表1 マス・スクリーニングの方法と再チェック基準

対象疾病名 (測定対象物質)	マス・ スクリーニング法	試薬類および培地	再チェック基準
フェニールケトン尿症 (Phe)	ガスリー法	BIA 濃縮培地, $\beta$ -2-Thienyl-DL-alanine および B. subtilis ATCC 6633 (第一化学) No.1 寒天 (OXOID)	> 2 - 3 mg/dl
メイプルシロップ尿症 (Leu)	ガスリー法	BIA 濃縮培地, 4-Aza-DL-leucine および B. subtilis ATCC 6051 (第一化学) 寒天 (BBL)	> 2 - 3 mg/dl
ホモシスチン尿症 (Met)	ガスリー法	BIA 濃縮培地, L-Methionine-DL-sulfoximine B. subtilis ATCC6633 (第一化学) No.1 寒天 (OXOID)	> 1.5mg/dl
ヒスチジン血症 (His)	ガスリー法	DL-1, 2, 4-Triazol-3-alanine, B. subtilis ATCC6633 (第一化学) PKU AGARBASE (BBL)	> 5 - 6 mg/dl
ガラクトース血症 (Gal-1-P UT) (Gal)	ポイトラー法 ペイゲン-吉田法	ガラクトセミア・テスト(BMY) 血中Gal測定試薬(吉田法)(栄研化学)	蛍光: ± > 6 - 8 mg/dl
先天性甲状腺機能低下症 (TSH)	RIA法	新生児用TSHキット(コーニング・メディカル)	>上位3 - 5%

Phe : フェニールアラニン, Leu : ロイシン, Met : メチオニン, His : ヒスチジン, Gal-1-P UT : ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ, Gal : ガラクトース, TSH : 甲状腺刺激ホルモン

表2 マス・スクリーニングの成績(昭和58年度)

	受付数	再チェック数	疑陽性数	精検数	備考
フェニールケトン尿症	50,962	3,217( 6.31)	56(0.11)	2	良性高phe 血症(1例), 正常(1例)
メイプルシロップ尿症	50,962	2,879( 5.65)	94(0.18)	0	
ホモシスチン尿症	50,962	2,093( 4.11)	74(0.15)	4	高メチオニン血症(1例), 正常(2例), 観察中(1例)
ヒスチジン血症	50,962	945( 1.85)	36(0.07)	13	ヒスチジン血症(9例), 正常(1例), 観察中(3例)
ガラクトース血症	50,962	432( 0.85)	51(0.10)	3	正常(2例), 観察中(1例)
先天性代謝異常検査	50,962	9,566(18.77)	311(0.61)	22	
甲状腺機能低下症検査	50,962	2,521( 4.95)	374(0.73)	16	先天性甲状腺機能低下症(6例), 一過性高TSH血症(6例), 正常(2例), 観察中(2例)

( ) 内は%





## 要 約

1) 昭和58年度に実施した先天性代謝異常および先天性甲状腺機能低下症のマス・スクリーニングの結果、マス・スクリーニング陽性として専門医の精密検診を受けた新生児は38例であった。この内、診断の確定している31例の内訳は、良性高phe血症1例、高メチオニン血症1例、ヒスチジン血症9例（未治療の6例を含む）、先天性甲状腺機能低下症6例、一過性高TSH血症6例、正常8例（みかけ上のTBG減少症1例を含む）であった。

2) マス・スクリーニング開始当初からの累積成績を述べた。

本事業は、医療機関各位、北海道衛生部、北海道各保健所の協力によるものである。

また本事業の内部精度管理にたいし懇切なる御指導を戴いた国立神経センター、成瀬 浩診断研究部部長に深謝いたします。

## 文 献

- 1) 熊谷 満他：道衛研所報、第28集、46（1978）
- 2) 植田朝香他：道衛研所報、第32集、34（1982）
- 3) 日本公衆衛生協会：先天性代謝異常検査技術研修会、昭和52年9月
- 4) 木下洋子他：代謝異常スクリーニング研究会会報、第4号、98（1978）
- 5) 伊東和徳他：道衛研所報、第29集、89（1979）
- 6) 道衛生部衛生統計係：昭和58年および59年人口動態調査出生件数、保健所送付票による集計