

分担研究課題

マスキングのコホート・コンサルテーション体制に関する研究

研究分担者 山口清次 (島根大学医学部 教授)

愛知県におけるタンデムマス・スクリーニングの現状と問題点

研究要旨

愛知県でも平成25年2月からタンデムマスを用いた新生児マススクリーニングが開始された。平成25年の愛知県の出生数はおよそ66,800人であったが、新生児マススクリーニングの検査数は約65,000人であった。これは里帰り分娩のため他府県で検査された例が多かったためと思われた。精査症例は38例でこのうち確定診断に至った例は15例であった。重症有機酸代謝異常症例も発見され、初年度から効果を挙げていることが示されたが、患者データの抽出には疫学調査でも患者家族の同意が必要であるという自治体の意向があり、集計には時間がかかることが予想された。

研究協力者

伊藤哲哉 (藤田保健衛生大学医学部小児科・
教授)

- 人口 愛知県全体 744万人
名古屋市 227万人
- 平成25年 出生数
愛知県全体 66825人
名古屋市 19492人
その他の愛知県 47333人
- 平成25年 新生児マススクリーニング検査数
愛知県全体 64994人
名古屋市 21064人
その他の愛知県 43930人

A . 研究目的

愛知県で導入されたタンデムマスによる新生児マススクリーニングの状況を解析し、その問題点を明らかにする。

B . 研究方法

平成 25 年の愛知県の新生児マススクリーニングの状況を集計しその精査例、診断例を集計、症例のフォロー体制などの解析を行った。

C . 研究結果

愛知県では愛知県健康づくり振興事業団が検査を行い、手挙げ方式でリストアップされた精査施設の中から地域と専門性を考慮して事業団が精査施設を紹介している。

平成 25 年度の精査件数は、有機酸代謝異常症関連では C5 高値 : 4 例、C5-OH 高値 : 8 例、C3、C3/C2 高値 : 5 例、脂肪酸代謝異常症関連では C14:1 高値 : 3 例、C0、C0/(C16+C18) 高値 : 1 例、アミノ酸代謝異常症関連では、Phe 高値 : 8 例、Leu+Ile 高値 : 2 例、Met 高値 : 1 例、Cit 高値 : 2 例、そのほか非特異的異常 4 例の計 : 38 例であった。これらを精査した結果は以下の通りであった (表 1)。

アミノ酸代謝異常症関連では Phe 高値 : 8 例 古典型 PKU1 例、軽症高 Phe 血症 7 例、Leu+Ile 高値 : 2 例 重症 MSUD1 例、一過性 1 例、Met 高値 : 1 例 一過性、Cit 高値 : 2 例 シトリン欠損症 2

例であった。

有機酸代謝異常症関連では、C5 高値：4 例 全例正常、C5-OH 高値：8 例 全例正常、C3、C3/C2 高値：5 例 MMA：2 例、PA(軽症)：1 例であった。

脂肪酸代謝異常症関連では、C14:1 高値：3 例 経過観察中、C0、と C0/(C16+C18)高値：1 例 CPT1 欠損症であった。

D. 考察

実際の運営に当たり問題と思われたのは、検査施設の選定について、今のところこれまでの実績で当検査施設が選ばれているが、自治体は次期更新時入札による選定も検討しており、この場合現在の検査の質が保障されるかが問題である。確定

診断に必要な尿中有機酸分析、遺伝子検査は現時点では保険診療が困難な病院が多く、病院や施設の研究費、患者負担などでまかなっていることが問題である。愛知県では疫学調査に対する患者情報の提出についても患者家族から書面による同意を得るよう要請しており、コホート研究には若干の支障を来すと思われた。

E. 結論

愛知県で開始されたタンデムマスによる新生児マススクリーニングでは、すでに有機酸代謝異常症などの症例が発見され成果を上げている。今後、当該疾患に対する保険診療の適応や疫学研究への参加についても検証を進める必要がある。

表1. タンデムマス検査の異常値と最終診断

	高値	例数	最終診断
アミノ酸 代謝異常関連	Phe	8	古典的 PKU (1) 軽症高 Phe 血症 (7)
	Leu+Ile	2	古典的 MSUD (1) 一過性高値 (1)
	Met	1	一過性高 Met 血症 (1)
	Cit	2	シトリン欠損症 (2)
有機酸 代謝異常関連	C3, C3/C2	5	メチルマロン酸血症 (2) 軽症プロピオン酸血症 (1)
	C5-OH	8	(全例異常なし)
脂肪酸 代謝異常関連	C0、C0/(C16+C18)	1	CPT1 欠損症
	C14:1	3	(全例経過観察中)