

分担研究課題

マススクリーニングのコホート・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）

愛知県でのタンデムマススクリーニング実績

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）

研究要旨

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目的で、2014年度の検査実績を検討した。64,307件の検査を実施し、そのうち精検例は28例、最終診断にて先天代謝異常症と診断された例は12例であった。検査施設と精査機関の連携は良好で円滑に運営されているが、確定診断のための尿中有機酸分析検査は外注検査のため保険収載されておらず、その費用は精査施設の研究費等で賄われており、早急な是正が必要であると思われた。

研究協力者

中島葉子（藤田保健衛生大学医学部小児科・助教）
酒井好美（愛知県健康づくり振興事業団）

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（以下、NBS）の状況を解析し、その問題点を明らかにする。

B．研究方法

2014年の愛知県のNBS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

2014年度、愛知県、名古屋市で検査実績を表1示す。NBS検査数は64,307件であった。このうち出生体重2,000g未満の児の検体は1,252件であった。精検となった症例はフェニルアラニン高値；7例、メチオニン高値；1例、シトルリン高値2例、C3&C3/C2高値；5例、C5高値1例、C50H高値；8例、C5DC高値；1例、C8&C8/C10高値2例、C0低値；1例の計28例で、精検率は0.044%であ

った。このうち、初回検査が一定値以上で直接精検となった症例は、C3&C3/C2高値；3例、C50H高値2例、C8&C8/C10高値2例の計7例であった。最終診断は、BH4反応性高Phe血症；1例、軽症高Phe血症；5例、MAT欠損症；1例、シトルリン欠損症；1例、プロピオン酸血症（軽症）；2例、3-メチルクロトニルグリシン尿症（軽症）；1例、カルニチントランスポーター異常症；1例で、異常なしと判断されたものが9例であった（経過観察中7例）。

D．考察

愛知県、名古屋市のNBSは、タンデムマス法の導入後も円滑に運営されており、直接精検例の連絡等もスムーズに行えている。確定診断のための尿中有機酸分析は、いまだに当該医療機関で検査を行う場合以外は保険収載されておらず、検査費用は精査機関の研究費などで賄われているのが現状である。今後安定して事業を行うためには精検に対する費用も公費で行えるようにすることが必要である。

E．結論

愛知県、名古屋市でのNBSは、タンデムマス法

導入後も円滑に行われているが、確定診断のための検査は精査施設の研究費等で賄われており、事業運営としては甚だ脆弱な体制であり早急な対応が求められる。

表 1. 2014 年度検査実績

検査検体数	精密検査数		確定診断 (症例数)
64,307	アミノ酸	10	BH4 反応性高 Phe 血症 (1) 軽症高 Phe 血症 (5) MAT 欠損症 (1) シトリン欠損症 (1)
	アシルカルニチン	18	プロピオン酸血症(軽症) (2) 3-メチルクロトニルグリシン尿症(軽症) (1) カルニチントランスポーター異常症 (1)
	計	28	12