

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）

大阪府、大阪市、堺市における新生児マススクリーニング体制

研究協力者 新宅治夫（大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野 教授）

研究要旨

新生児マススクリーニングにタンデムマススクリーニングが導入され、従来のアミノ酸代謝異常症や内分泌疾患の再検査率に変化は無かったが、新しく追加された有機酸・脂肪酸代謝異常症の再検査・精密検査数は増加していた。

研究協力者

濱崎考史（大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野・講師）

2014 年度各地の検査件数は、大阪市：22864 件、堺市：5,807 件、大阪府（大阪市、堺市を除く）：42,523 件で、大阪全体では 71,194 件であった(表 1)。

A．研究目的

大阪府における新生児マススクリーニング（以下、NBS）体制を検証するために、大阪府、大阪市、堺市のスクリーニングの実態調査を行った。

2．2014 年度の精密検査数（アミノ酸、アシルカルニチン）

大阪市：

- ・ アミノ酸 1 件（PKUと有機酸の両方で要精査となり結果的に高フェニルアラニン血症と診断された）
- ・ アシルカルニチン 12件

堺市：

- ・ アミノ酸 1 件（高チロシン血症）
- ・ アシルカルニチン 1 件（B12反応性メチルマロン酸血症）

大阪府（大阪市、堺市を除く）：

- ・ アミノ酸 2件（メープブルシロップ尿症疑い、高アルギニン血症）
- ・ アシルカルニチン 10件

B．研究方法

大阪府、大阪市は 1977 年 10 月から、堺市は 2006 年 4 月より（政令市に移行にともなって実施主体になったため）2015 年 3 月末まで、出生数、受験者数、受検率について調査した。また平成 26 年度は、大阪府、大阪市、堺市のスクリーニング検査実績について調査し、検査項目別検査実績、検査項目別精密検査結果について調査した。2010 年度から 2014 年度までの 5 年間については疾患別検査状況年次推移について調査し、対象疾病別発見頻度を比較した。

3．確定診断患者数

大阪市：2例

- ・ 高フェニルアラニン血症1例、
- ・ メチルマロン酸血症1例

堺市：2例

- ・ 高チロシン血症（I型ではない）1例
- ・ B12反応性メチルマロン酸血症1例

C．研究結果

大阪府（大阪市、堺市を除く）、大阪市、堺市の出生数、受験者数は年々低下しているが、受検率に変化は無かった。

1．2014 年度各地区の検査件数

大阪府（大阪市、堺市を除く）：3例

- ・ シトリン欠損症1例
- ・ メチルクロトニルグリシン尿症1例
- ・ 高アルギニン血症1例

4. 各地区の現状と（精査機関からみた）課題

- ・ 早産児、低出生体重児の出生率の増加にともない、それらの児でC50H陽性で精査紹介となる事例が増加している。2014年度、大阪市のみで5例あり、いずれも潜在性ビオチン欠乏もしくは正常との診断を受けている。実際にはC50Hの高値が持続するため、継続的なフォローを受けており、対応に苦慮することも少なくない。極低出生体重児や超低出生体重児で、再建後も続く場合は濾紙血ではなく血清での検査を行い、潜在性ビオチン欠乏症と考えられる場合は診断的治療としてビオチンの投与を行い改善が認められれば一定の期間治療を続行するなどのフォローが必要と考えられた
- ・ 行政改革により、大阪市では、スクリーニング検査が入札制度による業者委託となり、過去2年間、検査機関が変更となった。変更以前の推移と比較し、疾患によっては、とくにガラクトース血症および副腎皮質過形成症での再採血率、精査対象患者数に有意な変動があった。いずれも、患者発生率が極めて低いため、確定診断数への影響は評価できなかった。2015年度から再度検査機関が変更となっており、今後の推移を注視していく必要がある。スクリーニング検査の安定的な運営のためには、短期契約ではなく、行政における長期的な視野での検査体制の拡充が望まれる。

5. 地区での取り組み（自治体との協力内容、会議とか患者会など）

スクリーニング検査機関と精査機関とは、日頃より連携をとり、相互に相談しあえる体制がある。また、年度毎に、有識者、スクリーニング検査機関、精査機関、行政機関および、地区外部からの専門家を招いての連絡協議会を開催している。その会議において、スクリーニング検査体制の課題、対応についての協議を行っている。

D. 考察

検査機関が入札制になり2年ごとに変わる大阪市で再検査率に変動が認められた。入札制では価格本意で質を担保する条件を厳しくできないことが問題と考えられた。

E. 結論

新生児マススクリーニングの検査機関の基準を学会で作成し、行政に協力を求めることが必要である。

F. 健康危険情報：なし

G. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得：なし
2. 実用新案登録：なし
3. その他：なし

平成26年度 表1.先天性代謝異常等マス・スクリーニング受検者数

実施事業年次	出生数				受検者数				受検率			
	総出生数	大阪府所管	堺市所管	大阪市所管	総受検数	大阪府所管	堺市所管	大阪市所管	総受検率	大阪府所管	堺市所管	大阪市所管
昭和52年度 ～ 平成15年度	2,533,030	1,826,659		706,371	2,304,324	1,512,647		791,677	91.0	82.8		112.1
平成16年度	79,238	56,705		22,533	79,462	55,865		23,597	100.3	98.5		104.7
平成17年度	75,828	53,601		22,227	76,514	53,546		22,968	100.9	99.9		103.3
平成18年度	77,641	46,898	7,794	22,949	78,207	48,095	6,540	23,572	100.7	102.6	83.9	102.7
平成19年度	76,914	46,242	7,780	22,892	78,390	48,305	6,204	23,881	101.9	104.5	79.7	104.3
平成20年度	77,118	45,574	7,752	23,792	77,777	47,674	6,354	23,749	100.9	104.6	82.0	99.8
平成21年度	75,250	44,966	7,546	22,738	75,747	46,650	5,981	23,116	100.7	103.7	79.3	101.7
平成22年度	75,080	44,515	7,504	23,061	75,198	45,643	6,131	23,424	100.2	102.5	81.7	101.6
平成23年度	73,918	43,576	7,350	22,992	74,312	45,324	5,955	23,033	100.5	104.0	81.0	100.2
平成24年度	73,012	43,038	7,211	22,763	72,523	44,062	5,882	22,579	99.3	102.4	81.6	99.2
平成25年度	72,054	42,390	7,038	22,626	71,517	43,122	5,674	22,721	99.3	101.7	80.6	100.4
平成26年度	71,583	41,756	7,118	22,709	71,194	42,523	5,807	22,864	99.5	101.8	81.6	100.7
検査数累計	3,594,970	2,335,920	67,093	957,653	3,135,165	2,033,456	54,528	1,047,181	87.2	87.1	81.3	109.3

昭和52年度は、10月より開始

出生数は年計(ただし、昭和52年度については昭和52年10月～昭和53年3月までの出生数)

受検者数は、濾紙検体の新規受付分のみ。

堺市は平成18年4月より政令市に移行にともなって実施主体。