

## 分担研究課題

マ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）

福岡地区におけるタンデムマス・スクリーニングの現状と課題

研究協力者 井上貴仁（福岡大学医学部小児科 講師）

廣瀬伸一（福岡大学医学部小児科 教授）

### 研究要旨

福岡県でも2013年4月から新生児のタンデムマス・スクリーニングが開始された。2014年度の福岡県の検査数は46,703件で、要精密検査者は16名（頻度1/2,919人）だった。重症先天性代謝異常症も発見され、成果をあげていることが示唆された。課題として、産科医療機関（医師会）、精密検査医療機関、検査機関、自治体の情報共有が十分とは言えず、これら関係機関の連携とるための定期的な連絡会議などの開催が必要と考えた。

### A．研究目的

福岡地区においても2013年4月から新生児のタンデムマス・スクリーニング（以下、TMSスクリーニング）が母子保健事業として開始された。本事業のさらなる円滑な運営、システムの改善・向上に向け、現状を解析し課題を明らかにすることを目的とした。

### B．研究方法

福岡県、福岡市、北九州市で2014年度に実施したTMSスクリーニングの検査、診断状況を集計解析した。

### C．研究結果

福岡県は、福岡市、北九州市と2つの政令指定都市を有し人口、出生数はここ数年、大きな減少はなくほぼ横ばいを推移している（図1）。

#### 1) 受検者数

福岡市の2014年度の検査数は14,583件、北九州市の検査数は9,601件、福岡県全体で22,519件であった（表1）。

#### 2) 検査結果

表1に要精密検査者（以下、要精査者）数をしめした。TMSスクリーニングの要精査者は、福岡市9名（頻度1/1,620）北九州市4名（頻度1/2,400）福岡県全体で16名（頻度1/2,919）だった。

精密検査となった16名の概要を表2、3、4にまとめた。なお、福岡地区における2014年度の最終診断の調査集計が完了しておらず、表には疑われる疾患とした。全身性カルニチン欠乏症が多い理由として、一過性低値、母親のカルニチン低値、早産児によるものが考えられた。

### D．考察

今回の研究で、新生児のTMSスクリーニングの産科医療機関、精密検査実施医療機関（以下、精査医療機関）、検査機関、自治体の運用システムはおおむね軌道にのり、スクリーニングにより先天性代謝異常症の症例が発見され成果をあげている（図2）。福岡県は四つの大学病院（福岡大学、九州大学、久留米大学、産業医科大学）と、一つの小児専門病院（福岡市立こども病院）があり、福岡県全体をカバー可能な精査医療機関は充足されている。要精査者は各医療機関で確定診断、

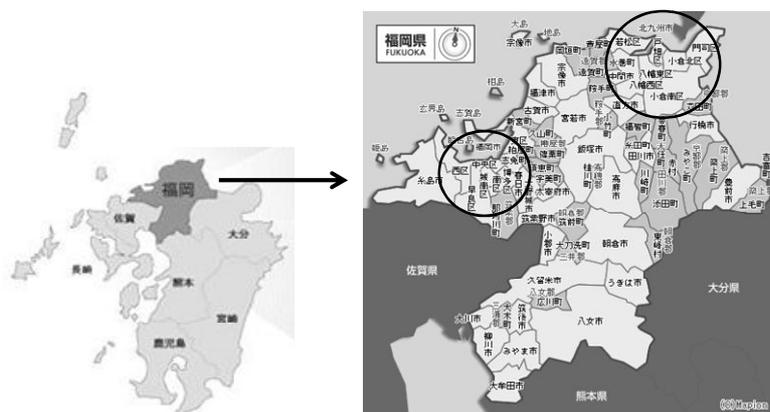
治療と十分な体制が整っている。

問題点として、TMS スクリーニングで発見された児の検証等の情報共有は十分とは言えず、今後の疫学研究、コホート研究に支障を来す可能性が考えられた。これらを解決するためには、産科医療機関（医師会）、精査医療機関、検査機関、自治体が参加する定期的な連絡会議など、連携を密

にする支援活動が欠かせないと考えた。

### E. 結論

産科医療機関（医師会）、精査医療機関、検査機関、自治体の連携が重要である。



福岡県の人口	509万人	福岡県年間出生数	45000人
福岡市	153万人	福岡市	14500人
北九州市	96万人	北九州市	7900人

図1 福岡の人口と出生数（2015）

表1 検査件数と精密検査数（2014年度）

地区	検査数	要精査（従来からの対象疾患）			要精査
		Phe (PKU)	Leu (MSUD)	Met (HCY)	タンデムマス検査 (頻度)
福岡県	22,519	0	0	0	3(1/7,506)
福岡市	14,583	1	0	2	9(1/1,620)
北九州市	9,601	0	0	0	4(1/2,400)
合計	46,703	1	0	2	16(1/2,919)

**表2 要精査者の検査結果と疑われる疾患名 (1)**

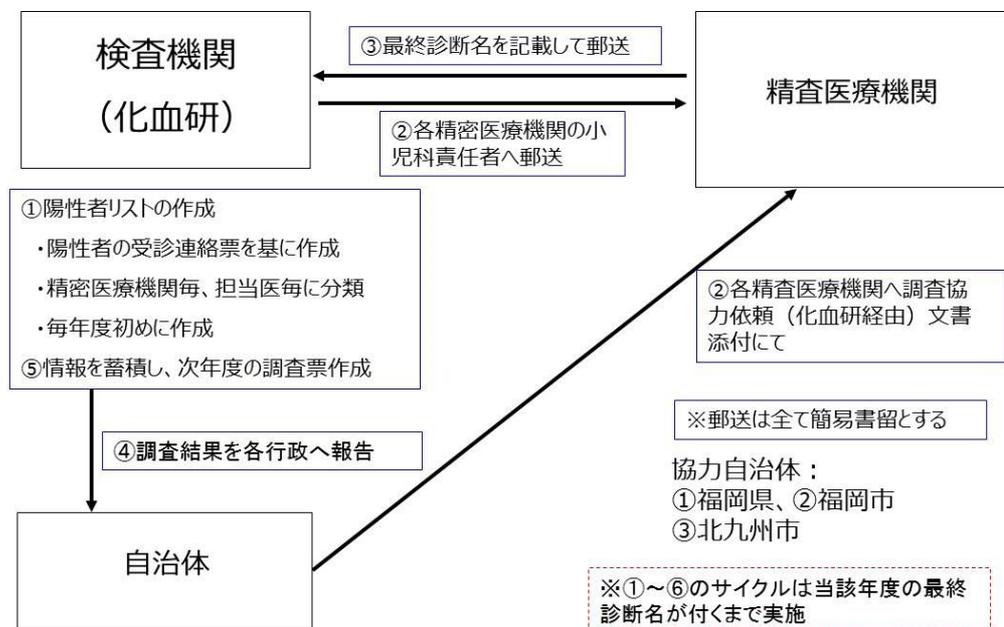
No.	生年月日	測定値	疑われる疾患	精査医療機関
1	2014/4/4	C5-OH=1.33 C5:1=0.040 Cit=1.09	MCG尿症、HMG血症、MC欠損症、βケトチオラーゼ欠損症 その他	聖マリア病院
2	2014/5/17	C14:1=0.42 C14:1/C2=0.065 C16-OH=0.78 OH-C18:1=0.60	TFP(LCHAD)欠損症 VLCAD欠損症	福岡大学病院
3	2014/5/21	C0=8.96	全身性加にチ欠乏症	久留米大学病院
4	2014/6/23	C0=9.19	全身性加にチ欠乏症	大分県立病院
5	2014/8/22	Tyr=19.67 Cit=1.75 Arg=9.19	高チロシン血症 1 型 高アルギニン血症 その他	九州大学病院
6	2014/8/26	C0=6.38	全身性加にチ欠乏症	九州大学病院

**表3 要精査者の検査結果と疑われる疾患名 (2)**

No.	生年月日	測定値	疑われる疾患	精査医療機関
7	2014/9/4	C0/(C16+C18)=164.85	CPT-1欠損症	福岡大学病院
8	2014/9/19	C3=5.08 C3/C2=0.36	PA,MMA	九州大学病院
9	2014/10/16	C8=1.57 C8/C10=8.77	MCAD欠損症	産業医大病院
10	2014/10/4	Cit=0.92	ASL欠損症 その他	聖マリア病院
11	2014/11/13	C0=8.97	全身性加にチ欠乏症	国立小倉病院
12	2014/11/15	C0=9.90	全身性加にチ欠乏症	九州大学病院
13	2014/12/16	C0=5.74	全身性加にチ欠乏症	国立小倉病院

**表4 要精査者の検査結果と疑われる疾患名 (3)**

No.	生年月日	測定値	疑われる疾患	精査医療機関
14	2014/12/24	C5-OH=1.28 C5:1=0.020	βケトチオラーゼ欠損症 MCG尿症 その他	九州大学病院
15	2015/2/9	C5DC=0.33 C5-OH=1.41 C5:1=0.045	グルタル酸血症1型 βケトチオラーゼ欠損症 MCG尿症 その他	JCHO九州病院
16	2015/3/9	C0=9.10	全身性カルシウム欠乏症	福岡大学病院



**図2 先天性代謝異常等検査要精密児の診断名調査の流れ**