

分担研究課題名：各地域のスクリーニングに関する実態調査：埼玉・千葉

研究分担者：味原 さや香（埼玉医科大学病院小児科/ゲノム医療科・助教）

研究要旨

現行の先天代謝異常症マススクリーニングについて、埼玉県と千葉県の現状調査を実施した。令和6年度に両県（さいたま市を除く）で計68,451件に検査を行い、タンデムマス・スクリーニング対象疾患の診断例は計11例、ガラクトース血症は3例発見されていた。

研究協力者

志村 優（千葉県こども病院代謝科・主任医長）
毛利 光希（埼玉県立小児医療センター検査技術部マススクリーニング検査室・副技師長）

損症1例、CPT2欠損症3例、MUSD1例、ホモシスチン尿症1例、グルタル酸血症1型1例、C5:0H精査1例、C3高値2例、ガラクトース血症2例となった。

A. 研究目的

埼玉県と千葉県の令和6年度の現行の新生児マススクリーニングについて報告すること。内分泌疾患は別で調査しているため、主にタンデムマススクリーニングとガラクトース項目について調査する。

D. 考察

2018年から一次対象疾患となったCPT2欠損症について千葉県では3例見つかっており、乳幼児突然死の予防につながられている。自治体によって対象疾患やカットオフ値が異なる項目があり、診断数や偽陽性数に違いがでることは課題である。

B. 研究方法

埼玉県（さいたま市を除く）は埼玉県立小児医療センターマススクリーニング検査、千葉県は千葉県予防財団にそれぞれ検査総数、精査となった症例とその最終診断、問題点について情報収集を行った。

E. 結論

さいたま市を除く埼玉県と千葉県では計68,451件に検査を行い、タンデムマススクリーニングの診断例は計11例、ガラクトース血症は3例であった。

C. 研究結果

埼玉県

検査総数34,315件、タンデムマススクリーニング精査例は14例、ガラクトース精査例は10例であった。最終診断はフェニルケトン1例、最軽症型プロピオン酸血症1例、複合カルボキシラーゼ欠損症1例、MCAD欠損症が1例、ガラクトース血症2型が1例、門脈体循環シャントが2例であった。

F. 研究発表

- 論文発表：なし
- 学会発表
 - 1) 味原さや香, 大竹明, 武者育麻, 毛利光希, 河野智敬, 望月弘, 沼倉周彦. Gal-1-P/Gal、総胆汁酸、アンモニアから門脈体循環シャントを鑑別する. 第51回日本マススクリーニング学会, 熊本市, 2024. 8. 23-24

千葉県

検査総数34,100件、タンデムマススクリーニングの精査症例は10例で、VLCAD欠

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし