

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：中国

研究分担者：香川 礼子（広島大学病院小児科・助教）

研究要旨

現行新生児マススクリーニング（NBS）の実態調査として、広島県におけるガラクトース血症スクリーニング実施状況を、2017 年度から 2024 年度の精密検査および診断名の集計を行った。また、中国地方 5 県におけるスクリーニングの実態調査として、ガラクトース血症のスクリーニング実施状況、県の中核施設となる医師にアンケートを行い、実施体制の調査を行った。

A. 研究目的

中国地区 5 県における、現行の新生児マススクリーニングの実施状況や体制を調査することで、今後展開される拡大新生児マススクリーニングの円滑な実施の一助とする。本研究では、ガラクトース血症における、広島県の診断状況を把握し現行マススクリーニング対象疾患の再評価を行う。また、中国地区のガラクトース血症の精密検査体制を調査する。

B. 研究方法

中国地区各県におけるスクリーニング中心施設、および中核医師へ実施状況についてのアンケート調査を行った。また、全国新生児マススクリーニングネットワーク会議、各種関連学会へ参加し情報収集を行った。広島県のガラクトース血症スクリーニングに関しては、広島県医師会臨床検査センターのデータベース、当院の診療録を参照した。

（倫理面への配慮）

広島県および各県の中核医師への実施状況の調査は、個人情報とは切り離した状態で情報を入手した。また、各県の詳細なスクリーニングデータ（精密検査数、診断数など）は各自自治体が管理しており、今回は収集しなかった。

C. 研究結果

広島県において、ガラクトース血症のスクリーニングカットオフ値は、ガラクトース

(Gal) $\geq 3\text{mg/dL}$ または ガラクトース 1 リン酸 (Gal-1-P) $\geq 12\text{ mg/dL}$ を採用している。2017 年度から 2024 年度までに施行した 183,453 人中、129 人が精密検査対象となった。最終診断で、ガラクトース血症と診断されたのは 4 名 (I 型:1 人 II または IV 型:1 人 IV 型:2 人) であった。その他の診断名は、体循環シャント (CPSS) が 43 人 (静脈管閉鎖遷延:39 人、肝内門脈シャント:2 人、肝外門脈閉鎖:1 人、肝血管腫:1 人)、胆道閉鎖症が 2 人、以下、先天性胆道拡張症、新生児肝炎、glucose - 6 - phosphate dehydrogenase (G6PD) 欠損症が各 1 人であった。

当県以外の中国地区各県では、最終診断名の最多は静脈管閉鎖遷延または原因不明の一過性であった。ガラクトース血症の診断に至るケースは稀で各県で数年に一人の頻度であった。また、精密検査となる頻度は、指標のカットオフ値が異なり (岡山県: Gal $> 6\text{ mg/dL}$ または Gal-1-P $> 15\text{ mg/dL}$) 精密検査者の頻度の差を認めた (岡山県 vs 広島: 約 1/5,000 vs 1/1,100 出生)。

精査体制に関しては、広島県では県内精密検査者は広島大学病院に集約され先天代謝・内分泌外来および放射線科診断医などによる検査が施行される。一方で山口県は県内 6 施設で精密検査が施行されており、本疾患に関しては小児循環器医が初診時の精査を行っていた。鳥取大学は本疾患においては、小児消化器専門医が主に担当、尿素サイクル異常症・アミノ酸代謝異常・有機酸代謝異常症に関しては、脳神経

小児科医、脂肪酸代謝異常症は小児内分泌医が精査診療を行っていた。

D. 考察

本疾患は、最も有病率の高いガラクトース症 IV 型でも 1/8 万人の発生率であるため、NBS においては、ガラクトース血症以外の原因による高ガラクトース血症が発見されることが多い。中には胆道閉鎖症や肝外門脈閉鎖症など、早期発見が重要な疾患も含まれる。一方で、静脈管閉鎖遷延などの多くが無治療経過観察で軽快していくもの多数見つかる。これらの病態が発見されることは、保護者に対して精神的負担は大きく与えないと考えられる。二次的に高ガラクトース血症をきたす、シトルリン欠損症に関しては、新生児マススクリーニング濾紙採取時点でガラクトース値やシトルリン値の上昇を認めない例も多く、有用な指標が求められる。

E. 結論

本来の先天代謝異常症以外にも多様な疾

患・病態が発見されうるガラクトース血症スクリーニング検査の特性もあり、情報収集の要となる精査医療機関・担当診療科の集約状況は県によって様々であった。新規疾患スクリーニングは、より多様な領域にまたがっており、各県単位で専門家間の連携協力体制の構築が重要課題になると考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：
 - 1) 香川礼子，但馬剛，前田堂子，佐倉文祥，湯浅光織，重松陽介，笹井英雄，小林正久，濱崎考史，岡田賢．濾紙血メチオニン低値にて発見された MTHFR 欠損症の一例．第 65 回日本先天代謝異常学会学術集会，東京都，2024. 11. 7-9

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む該当案件なし)