

分担研究課題名：現行マスキリーニング体制の評価と改善
出生週数・出生体重別の濾紙血遊離カルニチン値の検討

研究分担者：知念 安紹（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・准教授）

研究要旨

沖縄県の出生週数・出生体重別の遊離カルニチン値について、2014年10月～2020年9月出生児93,238名の濾紙血分析結果を用いて検討した。正期産と比較して超早産・極早産・中期早産・後期早産児において遊離カルニチンが高く、過期産は有意差なかった。母乳より粉ミルクは長鎖脂肪酸と遊離カルニチンを豊富に含むことから栄養方法による差異が考えられた。

研究協力者

仲村 貞郎（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・助教）

A. 研究目的

現行マスキリーニング体制の評価を行うために沖縄県の出生週数・出生体重別の遊離カルニチン値について調査を行い、問題点については改善策を検討する。

B. 研究方法

2014年から導入されたタンデムマス法において遊離カルニチン(C0)のカットオフ値を変更する際に在胎週数・出生体重別の基準値がなく、今回その特徴について検討した。2014年10月から2020年9月まで93,238名のNBS濾紙血の結果を用いて解析を行った。

(倫理面への配慮)

琉球大学人を対象とする生命科学・医学系研究
(許可番号：23-2102-00-00-00)

C. 研究結果

正期産と比較して超早産・極早産・中期早産・後期早産児において遊離カルニチンが高く、過期産は有意差なかった。

D. 考察

出生の年代順に特にC0の測定値が高い傾向がみられ精度管理について中部地区医師会取り組

みにより改善している。適正出生体重児と過体重児(≥5,000g)は出生時から母乳栄養、低出生体重児(<2,500g)は粉ミルクを与えられている。粉ミルクは長鎖脂肪酸と遊離カルニチンを豊富に含むため、低出生体重児において遊離カルニチン(C0)の増加がみられる。

E. 結論

遊離カルニチン値について新生児の栄養管理から検討する必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表

知念安紹, 中西浩一: 沖縄県の新生児マスキリーニングにて診断されたガラクトース血症IV型の3例. 特殊ミルク情報. 2024; 59: 26-27.

2. 学会発表

- 1) 知念安紹, 仲村貞郎, 吉田朝秀, 桃原由二, 源川隆一, 大城達男, 高山良野, 中西浩一. 沖縄県の在胎週数・出生体重別の遊離カルニチン値について(2). 第50回日本マスキリーニング学会. 2023. 8. 25-8. 26. 新潟
- 2) 知念安紹, 仲村貞郎, 名嘉山賀子, 中西浩一. ムコ多糖症ⅢB型の頭部画像の変化とADLスコアの関係. 第64回日本先天代謝異常学会学術集会・第19回アジア先天代謝異常症シンポジウム. 2023. 10. 5-10. 7. 大阪

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得：該当なし
2. 実用新案登録：該当なし
3. その他：該当なし