

2 保健科学係

保健科学係の試験検査業務は、1) 新生児を対象とした先天性代謝異常症等のマス・スクリーニング、2) 生後1か月児を対象とした胆道閉鎖症検査、3) 生後1歳6か月児を対象とした神経芽細胞腫マス・スクリーニング、4) 妊婦を対象とした甲状腺機能検査の4項目に大別される。これらの事業は、いずれも疾病の早期発見と早期治療による心身障害の発生防止対策の一環として予防医学の分野で大きな成果をあげている。

調査研究業務は、これらのマス・スクリーニングシステムの改善と新たな対象疾患の検討を主なテーマとして行っている。

【業務内容】

(1) 新生児マス・スクリーニング (表1)

札幌市内で出生した全新生児を対象として検査を実施している。検体は乾燥ろ紙血液であり、産婦人科医療機関で日齢4日から6日に採血が行われ衛生研究所に郵送される。2011年度の受検者数は16,453人と届出出生数14,393人の114.3%であり、1977年の検査開始以来、常に届出出生数を上まわっている。これは、周辺市町村の居住者が札幌市内の医療機関で出産する機会が多いためである。また、厚生省母子衛生課長通知に基づく未熟児(2,000g未満の低出生体重児)の2回採血については、377例に実施し実施率は92.0%であった。

平成22年8月から、調査研究として行っていたタンデム質量分析器(タンデムマス)を用いた代謝異常検査を事業化し、対象疾患を26疾患に拡充した新たな新生児マス・スクリーニングとして開始した。

ア 先天性代謝異常症(19疾患)

16,453人の新生児中17例が再採血、6例が精密検査、4例が患者と診断された。また、タンデムマスによる追加対象疾患検査は、16,232人が検査を希望したが、そのうち26例が再採血となり、2例が精密検査の後、1例が中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、もう1例は3-メチルクロトニルグリシン尿症と診断され、早期に治療が開始された。

イ 先天性甲状腺機能低下症

16,453人の新生児中161例が再採血、19例が精密検査となったが、この中から12例が患者として診断され、早期に治療が開始された。

ウ 先天性副腎過形成症

16,453人の新生児中51例が再採血、1例が精密検査となった。この1例が患者として早期診断され、早期治療が開始された。

(2) 生後1か月児の胆道閉鎖症スクリーニング (表2)

2001年5月から開始した事業で、保護者は1か月児の便の色調を検査用紙に記入し、医療機関で実施する1か月健診の時に提出し、医療機関より衛生研究所へ郵送される。

2011年度の受検者数は13,924人であり、3例が精密検査となったが、患者は発見されなかった。

(3) 生後1歳6か月児の神経芽細胞腫スクリーニング (表3)

札幌市内に居住する生後1歳6か月の乳幼児を対象として検査を実施している。

検査の案内は、1歳6か月児健診案内時に、各区保健センターから保護者に郵送され、保護者が家庭でろ紙に尿を採取して、衛生研究所へ直接郵送する。

2011年度の受検者数は11,013人であり、受検率は74.8%であった。検査の結果、10例が再検査となり、3例が精密検査対象者となったが、患者は発見されなかった。

(4) 妊婦甲状腺機能検査 (表4)

札幌市内の産婦人科医療機関を受診し、この検査を希望する妊婦を対象として実施している。

2011年度の受検者数は9,443人であり、受検率は約65.6%となった。検査の結果、73例が再検査となり、69例の精密検査対象者から44例が甲状腺機能異常と診断されて治療を受けた。これら妊婦では健全な妊娠の継続と健康な児の出産が確認されている。

(5) 調査研究

診断・治療を目的とした依頼検査として、医療機関等から受付けた血液検体は、先天性代謝異常症等検査用として735件、新生児内分泌疾患関連検査用として242件、妊婦甲状腺機能検査用として284件であり、また、尿検体は、先天代謝異常症検査用として366件、新生児内分泌疾患関連検査用として34件、神経芽細胞腫検査用として220件であった。これらの検体を利用して調査研究事業を行うほか、各種検査法の改良等の検討を行った(表5)。

ア 新生児マス・スクリーニングに関する調査研究

(ア) 血中多種アミノ酸及び尿中アシルカルニチン・アミノ酸分析法の検討

(イ) 代謝異常症依頼検査システムの構築

(ウ) クレチン症スクリーニングシステム精度評価のための研究

(エ) 先天性副腎過形成症スクリーニングの精度向上に関する研究

イ 乳幼児マス・スクリーニングに関する調査研究

(オ) 胆道閉鎖症スクリーニングの有用性の検討のための基礎データの収集

(カ) 1歳6か月児を対象とした神経芽細胞腫スクリーニング事業の有用性の検討

ウ その他の調査研究

(キ) 分煙実施施設職員の受動喫煙状況の調査

(ク) 重症複合免疫不全症の新生児スクリーニングのための濾紙血中CD3測定法に関する研究

表1 新生児マス・スクリーニング検査実施状況

2011年度

区 分	初 回 受 付 数	要 再 採 血 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
フェニルケトン尿症	16,453	4	3	3
ガラクトース血症	16,453	12	3	1
ホモシスチン尿症	16,453	0	0	0
メープルシロップ尿症	16,453	1	0	0
先天性甲状腺機能低下症	16,453	161	19	12
先天性副腎過形成症	16,453	51	1	1
追加対象疾患（20種類）*	16,232	23	2	2
総 数	114,950	252	28	19

*札幌市が独自に実施しているタンデム質量分析器を用いた新生児スクリーニング検査の対象疾患

表2 胆道閉鎖症検査実施状況

2011年度

区 分	検 査 件 数	精 密 検 査 数	患 者 数
胆 道 閉 鎖 症	13,924	3	0

表3 神経芽細胞腫検査実施状況

2011年度

区 分	初 回 受 付 数	要 再 検 査 数	精 密 検 査 数	患 者 数
神 経 芽 細 胞 腫	11,013	10	3	0

表4 妊婦甲状腺機能検査実施状況

2011年度

区 分	初 回 受 付 数	要 再 採 血 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
妊 婦 甲 状 腺 機 能 検 査	9,443	73	69	44

表5 その他依頼検査実施状況

2011年度

区 分		件 数
総 数		1881
血 液	先 天 性 代 謝 異 常 症 関 連 検 査	735
	新 生 児 内 分 泌 疾 患 関 連 検 査	242
	妊 婦 甲 状 腺 機 能 関 連 検 査	284
尿	先 天 性 代 謝 異 常 症 関 連 検 査	366
	新 生 児 内 分 泌 疾 患 関 連 検 査	34
	神 経 芽 細 胞 腫 関 連 検 査	220