

### 3 母子スクリーニング検査係

母子スクリーニング検査係の試験検査業務は、1) 生後 4 日から 6 日の児を対象とした新生児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腫スクリーニング検査、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。また、これらのスクリーニング検査のうち、新生児マススクリーニング、神経芽腫スクリーニング検査で要精密検査となった児などを対象にフォロー検査等を行う、マススクリーニング関連疾患依頼検査を実施している。

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。2016 年度の初回検査数は 15,877 人と届出出生数 14,189 人の 111.9%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 回目採血については、358 例に実施し実施率は 92.7%であった。

##### ア 先天性代謝異常症(24 疾患)

15,877 人中 36 例が要再検査、8 例が要精密検査となったが、患者は発見されなかった。

##### イ 先天性甲状腺機能低下症

15,877 人中 130 例が要再検査、21 例が要精密検査となり、この中から 10 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

15,877 人中 25 例が要再検査、2 例が要精密検査となり、いずれも患者と見込まれ早期に治療が開始された。

##### (2) 生後 1 か月児の胆道閉鎖症検査 (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。

2016 年度の検査数は 14,118 人であり、2 例が要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 か月児の神経芽腫スクリーニング検査 (表 3)

札幌市内に居住する生後 1 歳 6 か月の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。

2016 年度の初回検査数は 8,052 人であり、受検率は 55.5%であった。検査の結果、8 例が要再検査となり、5 例の精密検査対象者から 3 例の患者が発見され、早期に治療が行われた。

##### (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。

2016 年度の初回検査数は 9,020 人であり、受検率は約 63.6%となった。検査の結果、79 例が要再検査となり、58 例の精密検査対象者から 34 例が甲状腺機能異常と診断されて治療を受けた。これら妊婦では適切な管

理と治療の継続が実施されている。

(5) マスクリーニング関連疾患依頼検査 (表 5)

新生児マスクリーニング、神経芽腫スクリーニング検査で要精密検査となった児及び臨床所見等からこれらのマスクリーニング関連疾患が疑われる児を対象に、札幌市内の医療機関からの依頼に基づき疾患の確定や除外のための各種検査や、患者のフォロー検査を行っている。

ろ紙血液検体数は、代謝異常症検査用として 678 件、内分泌疾患検査用として 170 件であり、また、尿検体は、代謝異常症検査用として 360 件、内分泌疾患検査用として 13 件、神経芽腫検査用として 152 件であった。

(6) 調査研究

マスクリーニングに関連した各種調査研究事業を行った。

ア タンデムマスによる血中多項目アミノ酸、アシルカルニチン、有機酸の一斉分析法の検討

イ 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

ウ 先天性副腎過形成症スクリーニング二次検査における内標製品の有用性の検討

エ TSH、FT4、17-OHP の多項目同時測定法導入に向けた検討

表1 新生児マススクリーニング実施状況

2016年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
アミノ酸代謝異常症	15,877	9	2	0
有機酸代謝異常症	15,877	6	2	0
脂肪酸代謝異常症	15,877	12	2	0
ガラクトース血症	15,877	9	2	0
先天性甲状腺機能低下症	15,877	130	21	10
先天性副腎過形成症	15,877	25	2	2
総 数	-	191	31	12

表2 胆道閉鎖症検査実施状況

2016年度

区 分	検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
胆 道 閉 鎖 症	14,118	2	0

表3 神経芽腫スクリーニング検査実施状況

2016年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
神 経 芽 腫	8,052	8	5	3

表4 妊婦甲状腺機能検査実施状況

2016年度

区 分	初 回 検 査 数	要 再 検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
妊 婦 甲 状 腺 機 能 検 査	9,020	79	58	34

表5 マススクリーニング関連疾患依頼検査実施状況

2016年度

区 分		件 数
総 数		1,373
血液	先天性代謝異常症関連検査	678
	新生児内分泌疾患関連検査	170
尿	先天性代謝異常症関連検査	360
	新生児内分泌疾患関連検査	13
	神経芽腫関連検査	152