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)新生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)妊婦を対象とした甲状腺機能検査の 3 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、新生児マス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（助産所を含む）で日齢 4 から 6 に採血が行われ衛生研究所に郵送される。2019 年度の初回検査数は、14,864 人と届出出生数 12,810 人の 116.0%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対象 344 例のうち 316 例に実施され、実施率 91.9%であった。

ア　先天性代謝異常症(24 疾患)

14,864 人中 49 例(複数指標で要再検査となった者は 1 と算定)が要再検査、7 例が要精密検査となり、この中から 1 例が患者として診断され、早期に治療が開始された。

イ　先天性甲状腺機能低下症

14,864 人中 84 例が要再検査、23 例が要精密検査となり、この中から 15 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

14,864 人中 15 例が要再検査、2 例が要精密検査となり、いずれも患者と診断さ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。

2019 年度の検査数は 13,139 人であり、5 例が要精密検査となったが、患者は発見されなかった。

(3)　妊婦甲状腺機能検査（表 3）

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。

2019 年度の初回検査数は 7,982 人であり、受検率は約 62.3%であった。検査の結果、70 例が要再検査、47 例が精密検査となり、この中から 25 例が甲状腺機能異常と診断されて治療を受けた。これらの妊婦は適切な管理と治療の継続が実施されている。

(4)　マススクリーニング関連疾患依頼検査（表 4）

新生児マス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マス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 471 件、内分泌疾患検査用として 152 件であり、また、

尿検体は、代謝異常症検査用として217件であった。

(5) 調査研究

マス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 LC-MS/MSによる有機酸の分析法の基礎検討

イ LC-MS/MSによるろ紙血及び尿中総ホモシステインの測定

ウ LC-MS/MSを用いたステロイド測定項目の追加についての検討

表1 新生児マススクリーニング実施状況 2019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	14,864	10	5	1
有機酸代謝異常症	14,864	12	1	0
脂肪酸代謝異常症	14,864	23	0	0
ガラクトース血症	14,864	5	1	0
先天性甲状腺機能低下症	14,864	84	23	15
先天性副腎過形成症	14,864	15	2	2
総数	-	149	32	18

表2 胆道閉鎖症検査実施状況 2019年度

区分	検査数	要精密検査数	患者数
胆道閉鎖症	13,139	5	0

表3 妊婦甲状腺機能検査実施状況 2019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	7,982	70	47	25

表4 マススクリーニング関連疾患依頼検査実施状況 2019年度

区分		件数
総数		840
血液	先天性代謝異常症関連検査	471
	新生児内分泌疾患関連検査	152
尿	先天性代謝異常症関連検査	217