

### 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、産婦人科医療機関で生後 4 日から 6 日に採血が行われ、衛生研究所に郵送される。2022 年度の初回検査数は、12,659 人と届出出生数 11,258 人の 112.4%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 276 例のうち 241 例に実施され、実施率は 87.3%であった。

##### ア 先天性代謝異常症 (24 疾患)

12,659 人中 46 例 (表 1 の代謝異常症の複数区分で要再検査となった例はまとめて 1 と計上) が要再検査、2 例が要精密検査となり、この中から 2 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

12,659 人中 114 例が要再検査、21 例が要精密検査となり、この中から 18 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

12,659 人中 4 例が要再検査、3 例が要精密検査となり、この中から 3 例が患者として診断され、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、医療機関から衛生研究所へ郵送される。

2022 年度の検査数は 11,358 人であり、10 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。

##### (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。

2022 年度の初回検査数は 4,445 人であり、受検率は約 39.5%であった。検査の結果、42 例が要再検査、41 例が要精密検査となり、この中から 23 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のもと治療が継続されている。

##### (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。

乾燥ろ紙血液検体数は、代謝異常症検査用として 467 件、内分泌疾患検査用として 151 件であり、また、尿検体は、代謝異常症検査用として 222 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 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

2022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	12,659	11	0	0
有機酸代謝異常症	12,659	16	1	1
脂肪酸代謝異常症	12,659	16	1	1
ガラクトース血症	12,659	5	0	0
先天性甲状腺機能低下症	12,659	114	21	18
先天性副腎過形成症	12,659	4	3	3
総 数	—	166	26	23

表2 胆道閉鎖症検査実施状況

2022年度

区 分	検 査 数	要 精 密 検 査 数	患 者 数
胆 道 閉 鎖 症	11,358	10	1

表3 妊婦甲状腺機能検査実施状況

2022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	4,445	42	41	23

表4 マススクリーニング関連疾患依頼検査実施状況

2022年度

区 分		件 数
総 数		840
血液	先天性代謝異常症関連検査	467
	新生児内分泌疾患関連検査	151
尿	先天性代謝異常症関連検査	222