

タンデムマスによる新生児スクリーニング

要再採血例の問題点について

札幌市では、関係医療機関のご協力を得て 2005 年 4 月から「タンデム質量分析計 (タンデムマス)」を用いた検査を新生児マス・スクリーニングに導入しました。

2005 年 4 月から 2008 年 3 月までの 3 年間で、47,356 人の新生児を検査することで、7 例の患者を発見し、早期治療に結びつけることができました。

発見された患者を疾患別にみると、脂肪酸酸化異常症 3 例、有機酸血症 4 例でした。このうち 1 名は残念ながら重症例のため亡くなりましたが、他の 6 名は治療により、重い症状を回避し、良好に発育しています。

その一方で、札幌市の新生児・乳児マス・スクリーニング連絡会議において、代謝異常症のコンサルタント医を中心に、要再採血例の 18%を占める抗生剤の使用の問題点を取り上げられました。これらの多くは出産前の妊婦ではなく、新生児へ“ピボキシル系抗生剤”を使用したもので、メーカーが提供している注意書きによれば、これらの新生児への使用については安全性が確認されていないとのことです。また乳児への長期間投与により、低血糖性の発作を誘発したとの報告もあります (*Pediatrics* 2007;120:e739-e741)。今回はこの問題について代謝異常症のコンサルタント医の先生にコメントをいただきましたので、医療機関の皆様におかれましても、一層のご注意をいただけますようお願い申し上げます。

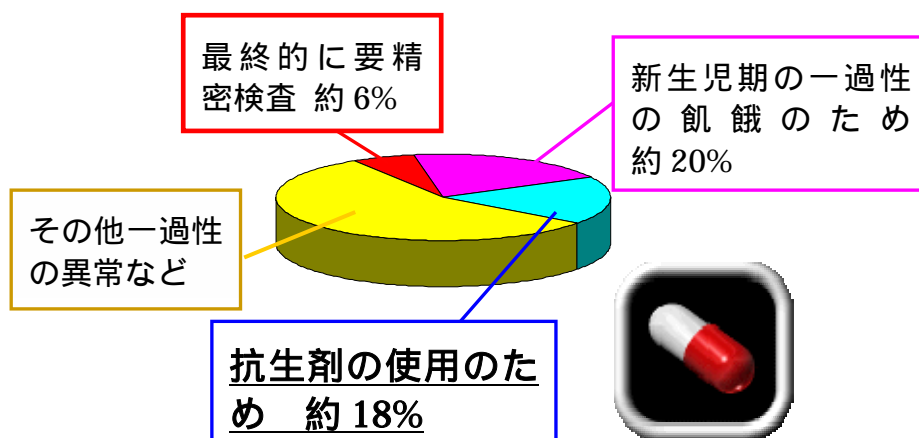


図 札幌市のタンデムマスによる新生児スクリーニング 要再採血例の内訳

タンデムマススクリーニングの3年間の成績を振り返って

国立病院機構西札幌病院小児科 長尾 雅悦(札幌市マススクリーニングコンサルタント医)

札幌市が全国に先駆けてタンデムマススクリーニングを導入し、これまで診断の難しかった有機酸や脂肪酸の代謝異常症が発症前に見つかり、しかも早期治療が可能になったことは小児保健の業績として多いに誇るべきことです。一方で検査陽性で精査となった患者家族にとって、元気に見える赤ちゃんに聞き慣れない病名の疑いをかけられ採血や採尿を繰り返し、結果を待つ事は大きな負担になります。特に再検査された新生児の中にピボキシル系抗生剤投与による疑陽性例が18%も含まれており、採血する医療機関側の配慮が必要です。我々コンサルタント医も迅速な結果判断と精査機関への紹介を心がけこの優れたシステムの発展を願っております。

経口抗生物質投与に起因するマススクリーニング偽陽性例について

手稲溪仁会病院小児科 窪田 満(札幌市マススクリーニングコンサルタント医)

ピボキシル系抗生剤投与による偽陽性例の話をさせていただきます。まず、基本的に経口抗生物質を新生児に使用することは推奨されていません。さらにその経口抗生物質の中でも、メイアクト、フロモックス、トミロンなどのピボキシル系抗生剤が大きな問題になっています。これらの抗生物質は、腸管吸収を良くするためのピボキシル基を有しています。ピボキシル基は体内でピバリン酸になって、カルニチンと結合してピバロイルカルニチンとして尿中に排泄されるため、血清中のカルニチン濃度が低下します。このピバロイルカルニチンが炭素5個であるため、C5カルニチンとしてタンデム質量分析計で検出されて高値を示し、要再採血となります。血清中のカルニチン濃度低下は低血糖を誘発します。実際、私たちの病院では、他院で使用されたピボキシル系抗生剤に起因する低血糖発作を2例経験しています。2例とも重症の痙攣重積を来していました。御注意願います。