

日頃より、札幌市の新生児マス・スクリーニング事業にご理解とご協力をいただきありがとうございます。2005年(平成17年)4月からタンデム質量分析計を用いた試験研究「新しい検査法による代謝異常症等検査」が開始され、また申込み方法も改正されました。これまで関係医療機関のみなさまのご協力により、適正なシステム運用ができています。この場を借りて、お礼申し上げます。今回は、2005年度一年間の先天性代謝異常症等検査と新しい検査法による代謝異常症等検査の結果をご報告し、また全体の受付内容等も、この機会にまとめてご報告させていただきたいと思っております。

## 新生児先天性代謝異常症等検査

全受付検体数 15,442件 (昨年比601件減少)



| 検査項目        | 再採血数 | 再採血率   | 精査数 | 確定患者数<br>(2006年4月現在) |
|-------------|------|--------|-----|----------------------|
| フェニルケトン尿症   | 1    | 0.006% | 1   | 0                    |
| メープルシロップ尿症  | 1    | 0.006% | 0   | 0                    |
| ホモシスチン尿症    | 3    | 0.019% | 1   | 0                    |
| ガラクトース血症    | 3    | 0.019% | 1   | 0                    |
| 先天性甲状腺機能低下症 | 115  | 0.745% | 15  | 8                    |
| 先天性副腎過形成症   | 48   | 0.311% | 1   | 1                    |
| 合計          | 171  | 1.107% | 19  | 9                    |

## 新しい検査法による先天性代謝異常症等検査

検査希望数 13,807件 (検査希望率 98.6%\*) \* 新しい申込み様式適用範囲期間以後

| 検査項目                      | 再採血数 | 再採血率   | 精査数 | 確定患者数<br>(2006年4月現在) |
|---------------------------|------|--------|-----|----------------------|
| 新しい検査法による先天性代謝異常症等検査 対象疾患 | 59   | 0.427% | 3   | 0                    |

### 抗生物質の影響

フロモックスやメイアクトのようなピボキシル基を含む抗生剤を使用していると、偽陽性となり再採血が必要となることがわかりました。その際は、投与終了から3日程度経過してから、もう一度採血をお願いしています。

### 尿による確認検査

対象疾患の中には、例えばマルチプルカルボキシラーゼ欠損症のように、尿中有機酸を分析することで、正常かどうかより正確にわかる疾患があります。そのような陽性例では、採尿をお願いすることがあります。



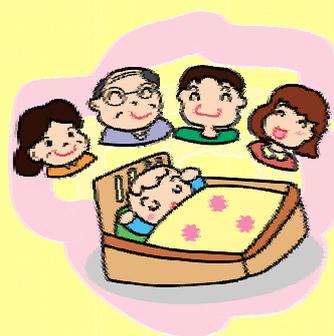
2005年4月から検査の申込み方法が一部変更となりました。札幌市では、検査申込書により、新しい検査法による先天性代謝異常症等検査の希望と、検査終了後の検体の目的外利用のインフォームド・コンセントを取得できるようにしました。新しい受付方式が始まって1年間の全受付検体の内訳を下の表に示しました。

|                       | 新しい検査法による先天性代謝異常症等検査 希望率 | 検体二次利用の承諾率 |
|-----------------------|--------------------------|------------|
| 最も希望率または了承率の高い病院の・・・* | 100.0% (4か所)             | 98.7%      |
| 最も希望率または了承率の低い病院の・・・* | 91.8%                    | 77.9%      |
| 全体                    | 98.6%                    | 92.3%      |

\* 年間受付検体数が100件以上の35医療機関を対象

## 試験研究の成果と今後

開始1年間では、「新しい検査法による先天性代謝異常症等検査」による患者は発見できませんでしたが、これまでの他施設の研究などでは、この方法によりおよそ1万人に1人の割合で、治療の必要な患者が見出されると言われています。また、一昨年度、市内で出生し、その後グルタール酸尿症 型という疾患として確定診断されたケースは、その後の研究により、もし「新しい検査法による先天性代謝異常症等検査」を受けていれば、確実に見出されて、より早期の治療開始が可能だったことがわかっています。私達は、本年度も、本検査の有用性を、医療機関のみなさまにご協力いただきながら検討し、将来のよりよい検査システムを構築するため、本研究に継続して取り組みたいと思います。



## 妊婦甲状腺機能検査



全受付検体数 8,540件 (昨年比428件増加) 要精密検査 38件 (0.45%)  
 要再採血 67件 (0.79%) 要精密検査 38件 (0.45%)

| 2005年度の精密検査結果 (2006年4月現在判明分) |    |
|------------------------------|----|
| バセドウ病                        | 11 |
| 原発性甲状腺機能低下症                  | 4  |
| 橋本病による甲状腺機能低下症               | 5  |
| 橋本病による一過性甲状腺機能低下症            | 1  |
| 妊娠前期一過性高FT4血症                | 2  |
| 橋本病による妊娠前期一過性高FT4血症          | 5  |
| その他(甲状腺がん術後)                 | 1  |
| 未定・不明                        | 2  |
| 正常                           | 1  |

2005年(平成17年)12月より、妊婦甲状腺機能検査に使用している紙の様式を変更いたしました。また、申込み方法も変更し、妊婦さんが記載した申込書が衛生研究所へ送付される方式となっております。関係医療機関のみなさまのご協力により、スムーズに新方式へ変更することができました。この場を借りて、お礼申し上げます。