

タンデムマス法による新生児マススクリーニング検査の開始について

～ 検査機関からの報告～

○ 宮本恵美子、亀山幸枝、中村多加良、渡辺伸、柴田眞一、鈴木 仁

公益財団法人福島県保健衛生協会

【はじめに】

福島県では、平成25年4月1日から先天性代謝異常症等検査事業にタンデム型質量分析装置による検査を導入し、従来の6疾患に13疾患を加えた19疾患を対象とした新生児マススクリーニング検査を開始した。タンデムマス法による検査では、アミノ酸とともに遊離カルニチンおよびアシルカルニチンが測定でき、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症のスクリーニングが可能となり、多くの自治体で公費実施が進めら

れている。

今回、検査開始に伴う検査機関側の準備と実施状況について報告する。

【方法】

検査機器はエービー・サイエックス KK 製の API3200、検査方法は非誘導体化法、試薬はパーキンエルマー社の NeoBaseKit を用いた。

平成 25 年 1 月に基礎的検討および日本分光 KK アミノ酸分析用高速液体クロマトグラフィー（HPLC）法との相関を確認し、2 月から 3 月に掛けては、参考基準値の設定を目的として保護者の同意が得られた 1,745 検体を用い試験研究を行なった。

【結果】

基礎的検討では、再現性、日内変動、日差変動に関し良好な成績を得た。また、HPLC 法との相関関係も良いことを確認した。

暫定基準値の設定段階では、厚生労働省研究班の基準値と比較してフェニルアラニン（Phe）、メチオニン（Met）、シトルリン

(Cit)、遊離カルニチン(C0)が低値で、バリン(Val)、グルタリルカルニチン(C5DC)が高値傾向にあった。

試験研究では有機酸代謝異常症のグルタル酸血症1型疑いを1例、脂肪酸代謝異常症の二次対象疾患である全身性カルニチン欠乏症疑いを2例認めたが、再検査の結果は基準値の範囲内であった。有機酸代謝異常症のメチルマロン酸血症またはプロピオン酸血症疑いで即精密検査対象を1例認め、精密検査の結果はビタミンB12欠乏症と診断された。

検査が開始された平成25年4～6月の3か月の検査数は3,847件であり、再検査に至った例は脂肪酸代謝異常症のミトコンドリア三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素(TFP/LCHAD)欠損症疑いが1例、全身性カルニチン欠乏症疑いが7例であった。このうち全身性カルニチン欠乏症疑いで精密検査対象になった1例を認めたが、精密検査の結果は異常なしであった。

【まとめ】

タンデムマス・スクリーニング検査開始にあたり、検査機関として体制の整備を行った。対象疾患が拡大し、新生児期の未だ発症をみない時期に疾病を発見して治療介入できるので、乳幼児の突然死や神経後遺症の予防を通して、母子保健への貢献巾が大きく広がった。今後とも関係機関との連携をとりながら精度の高い結果を出し続けるべく努力していきたい。