

福島県における先天性代謝異常等検査10年間のまとめ

○羽 隅 聡子、亀山 幸枝、宮本恵美子、中村多加良、松原美佐子、東原 世紀、鈴木 仁

公益財団法人福島県保健衛生協会

【はじめに】

当協会では平成17年4月より福島県の委託を受け、先天性代謝異常等検査を実施している。平成25年度からは、福島県よりタンデムマス型質量分析機の貸与を受け、検査対象疾患を6から19疾患に拡大した。今回、本検査開始後10年が経過したので、その実績をまとめ報告する。

【対象】

平成17年4月から平成27年3月までの10年間に、福島県内の医療機関で出生した里帰り

出産を含む 172,123 件を対象とした。

【方法】

平成 17 年度から平成 24 年度までのアミノ酸代謝異常症検査（3 疾患）は H P L C 法、平成 25 年度から平成 26 年度までのアミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症検査（16 疾患）はタンデムマス法、ガラクトース血症検査は酵素法とポイトラー法、先天性副腎過形成症検査および先天性甲状腺機能低下症検査は E L I S A 法を用いて行った。

【結果】

検査件数は、平成 18 年度の 19,215 件をピークとして徐々に減少していたが、平成 23 年度は、東日本大震災の影響のため前年比約 20 % 減の 14,327 件まで落ち込んだ。その後、やや回復がみられたが、平成 26 年度は横ばい状態にあった。

アミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症検査の精密検査数は 10 年間で 33 件、その結果、アミノ酸代謝異常症で異常と診断されたのは、

フェニルケトン尿症、シトルリン血症Ⅰ型軽症疑い、シトルリン欠損症の3例であり、有機酸代謝異常症では、プロピオン酸血症軽症型、メチルクロトニルグリシン尿症、ホモシスチン尿症を伴うメチルマロン酸血症C型の3例であった。ホモシスチン尿症を伴うメチルマロン酸血症C型は、コバラミン代謝異常症とも言われ、タンデムマスによる新生児マススクリーニングで発見された初めての症例であった。疾患頻度は、アミノ酸代謝異常症1/57,200人、有機酸代謝異常症1/10,600人であった。ガラクトース血症検査での精密検査数は20件で、その結果9例がガラクトース血症Ⅲ型と診断された。先天性副腎過形成症検査の精密検査数は367件で、その結果9例が先天性副腎過形成症と診断され、疾患頻度は1/19,100人であった。先天性甲状腺機能低下症検査では156件が要精密検査とされ、その内56例が先天性甲状腺機能低下症であり、疾患頻度は1/3,100人であった。

【まとめ】

全国の先天性代謝異常等検査成績をみると、アミノ酸代謝異常症 1/48,900 人、有機酸代謝異常症 1/68,700 人、脂肪酸代謝異常症 1/132,000 人、先天性副腎過形成症 1/16,700 人、先天性甲状腺機能低下症 1/3,000 人であり、福島県は全国の成績と比べほぼ同等の疾患頻度であったことから、本県での先天性代謝異常等検査は有効に機能していると考えられる。タンデムマス法導入により早期治療が可能な疾患をより多く発見できるようになった。今後も本事業を円滑に進め、新生児の疾病予防のため努力していきたい。