

資

料

先天性代謝異常等検査及び神経芽細胞腫検査実施状況 （平成11年度～13年度）

石塚志津子 伊藤 功 岩谷 金仁

先天性代謝異常等検査は秋田県内で出生した新生児を対象に先天性代謝異常症等6疾患について、早期に発見し治療することにより心身障害発生を未然に防止することを目的に実施されている。平成11～13年度は29,923名について検査を実施した。スクリーニング陽性者139名は精密検査を受診し、先天性甲状腺機能低下症27名、フェニルケトン尿症1名、先天性副腎過形成症1名が発見された。

神経芽細胞腫検査は秋田県内の6～8か月の乳児を対象に行われ、平成11～13年度は22,856名の検査を実施し、患児6名を発見した。

キーワード：先天性代謝異常、神経芽細胞腫、実施状況

I はじめに

先天性代謝異常等検査は秋田県先天性代謝異常検査等実施要綱¹⁾に基づき昭和53年1月より実施されている。現在の対象疾患はアミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症）、ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症の6疾患について実施されている。

神経芽細胞腫検査は秋田県神経芽細胞腫検査実施要綱²⁾に基づき昭和60年1月より実施されている。

両検査の実施要綱は平成11年に設置された秋田県先天性代謝異常等検査・神経芽細胞腫検査対策委員会で討議され、特に検査陽性者及び患児の追跡調査を強化するため大幅に改訂され、平成12年4月1日から適用された。追跡調査については当所が担当している。

両検査の平成11～13年度の実施状況について報告する。

II 方法・材料

1. 先天性代謝異常等検査

アミノ酸代謝異常症3疾患はガスリー法（測定項目はフェニルアラニン、メチオニン、ロイシン）、ガラクトース血症はベイゲン法（測定項目はガラクトース）・ポイトラー法を併用している。先天性甲状腺機能低下症（測定項目は甲状腺刺激ホルモンthyroid stimulating hormone：TSH）・先天性副腎過形成症（測定項目は17-hydroxy-progesterone：17OHP）の2疾患は県が秋田大学医学部小児科研究室に検査委託している。保護者の希望で実施し、対象は生後5～7日の新生児（検体は乾燥ろ紙血）、採血は出生した産科機関が行う。

2. 神経芽細胞腫検査

高速液体クロマトグラフィー(HPLC)による定量法でHPLC条件はカラムInertsilODS-2 4.6φ×250mm、移動相0.01Mリン酸緩衝液PH3.0：アセトニトリル10：1.25、カラム温度45℃、流量1ml/minで、測定項目はバニールマンデル酸、ホモバニリン酸、バニール乳酸である。測定値はクレアチニンの補正值で表示している。保護者の希望で実施し、対象は6～8か月の乳児（検体は乾燥ろ紙尿）、採尿は保護者が行う。

III 結果

1. 先天性代謝異常等検査

平成11～13年度の実施状況は表1～表5のとおりで29,923名の検査を行い、再検査となったのは1,527名（5.1%）でその内139名について精密検査を依頼した。その結果29名の患児が発見された。その内訳は先天性甲状腺機能低下症27名、先天性副腎過形成症1名、フェニルケトン尿症1名であった。年度別では平成11年度は甲状腺機能低下症9名・先天性副腎過形成症1名、平成12年度

表1 先天性代謝異常検査実績

項目	11年度	12年度	13年度	計
出生数	9168	9007	8873	27048
受付件数	10277	9911	9735	29923
受検率(%)	112.1	110.0	109.7	110.6
再検査数	513	483	531	1527
再採血数	151	111	117	379
精査数	47	38	54	139
患児数	10	9	10	29

表2 先天性代謝異常等検査再検査内訳

項目	11年度	12年度	13年度	計
フェニルアラニン	3	0	2	5
メチオニン	5	4	5	14
ロイシン	6	1	20	27
ガラクトース	11	9	41	61
TSH	156	169	144	469
17OHP	332	300	319	951
計	513	483	531	1527

表3 先天性代謝異常等検査精査依頼内訳

項目	11年度	12年度	13年度	計
フェニルアラニン	0	1	2	3
メチオニン	2	2	2	6
ロイシン	1	0	0	1
ガラクトース	1	0	0	1
TSH	15	17	21	53
17OHP	28	18	29	75
計	47	38	54	139

表4 先天性代謝異常等検査再採血内訳

項目	11年度	12年度	13年度	計
出生体重2000g以下	112	94	92	298
ヌケ	30	6	18	54
採血不足	5	8	0	13
日数経過・変質	2	2	7	11
未乾燥	0	1	0	1
哺乳不良	2	0	0	2
計	151	111	117	379

表5 先天性代謝異常等検査保健所別受付数

保健所名	11年度	12年度	13年度	計
大館	1228	1151	1154	3533
鷹巣	375	342	312	1029
能代	872	855	815	2542
秋田中央	259	111	127	497
秋田市	3617	3762	3699	11078
本荘	1104	989	956	3049
大曲	1097	1033	1034	3164
横手	1211	1211	1235	3657
湯沢	514	457	403	1374
計	10277	9911	9735	29923

は甲状腺機能低下症8名・フェニルケトン尿症1名、平成13年度は甲状腺機能低下症10名であった。

里帰り出産のためにいずれの年度も検査数が出生数を上回り受検率も100%をこえている。再検査内訳は表2

のとおりで例年TSH、17OHPの依頼数が9割以上を占めている。(2項目の検査は外部委託であるが、再検査依頼・精査依頼等の事務処理は当所が担当している)再採血内訳では採血不足、未乾燥などの不備検体(表4)は年間10数件と少ないが採血担当者の交代などでなかなか解消されない。

平成12年4月からの実施要綱改訂で大きく変更されたのは、保護者の検査申込書提出と精密検査受診票及び医療機関からの精密検査結果通知書である。従来の産婦人科医宛の結果書に加えて保護者が小児科医受診時に持参する受診票と小児科医から当所宛の精密検査結果通知書は検査陽性児の経過把握に非常に有効であった。

2. 神経芽細胞腫検査

平成11~13年度の実施状況は表6~表9のとおりで

表6 神経芽細胞腫検査実績

項目	11年度	12年度	13年度	計
出生数	9168	9007	8873	27048
初回受付数	7829	7469	7288	22586
受検率(%)	85.4	82.9	82.1	83.5
再採尿数	507	383	457	1347
再々採尿	151	82	65	298
再三採尿	36	16	9	61
精査数	51	15	15	81
患児数	2	0	4	6

表7 神経芽細胞腫発見症例

No	年度	生年月日	性別	月齢	VMA	HVA	原発部位
1	11年度	H10/ 7/25	男	8	33.2	41.7	
2	11年度	H11/ 6/19	女	7	20.8	22.8	
3	13年度	H12/10/16	女	8	30.0	34.2	
4	13年度	H12/ 2/ 2	女	12	20.7	27.5	Stage I
5	13年度	H13/ 4/27	女	7	37.1	29.2	左腎上部
6	13年度	H13/ 6/ 2	男	7	37.5	30.1	

(VMA:バニールマンデル酸、HVA:ホモバニリン酸、単位:μg/mg cre)

表8 神経芽細胞腫検査不備検体内訳(未受付)

項目	11年度	12年度	13年度	計
乾燥不十分	362	354	148	864
日数経過	138	331	297	766
6ヶ月未満	48	37	36	121
書類不備	22	30	164	216
尿量不足	3			3
汚れ		5	1	6
その他	9			9
計	582	757	646	1985

表9 神経芽細胞腫検査保健所別受付数

保健所	11年度	12年度	13年度	計
大館	547	545	495	1587
鹿角	296	282	271	849
鷹巣	251	212	237	700
能代	607	540	569	1716
秋田中央	728	741	658	2127
秋田市	2313	2137	2237	6687
本荘	892	855	818	2565
大曲	694	661	602	1957
角館	263	256	261	780
横手	719	728	676	2123
湯沢	510	508	463	1481
県外	9	4	1	14
計	7829	7469	7288	22586

22,586名の検査を行い、再採尿依頼は延べ1,706件（7.6%）でその内81名が精密検査となった。平成11～13年度神経芽細胞腫と診断されたのは6名で、平成13年度の4名については腫瘤を認めたと腫瘍マーカー、CTをみながら経過観察中で1名は腫瘍の縮小傾向が報告されている。

神経芽細胞腫検査は保護者が家庭で採尿を行うために送付される検体の約1割が検査できないので、当所では受付せず取り直しをお願いしている。

IV まとめ

平成11～13年度、先天性代謝異常等検査は29,923名の検査を行い29名の患児を発見し、神経芽細胞腫検査は22,586名の検査を行い6名の患児を発見した。

平成12年4月からの実施要綱改訂は両検査陽性児の経過把握に有効であった。尚、両検査の追跡調査については後日まとめて報告する予定である。

文 献

- 1) 秋田県先天性代謝異常検査等実施要綱：平成12年4月施行
- 2) 秋田県神経芽細胞腫検査実施要綱：平成12年4月施行