

## 神奈川県におけるマス・スクリーニング陽性児の精検結果

神奈川県立こども医療センター 諏訪 城三  
永田 典子

神奈川県における先天代謝異常マス・スクリーニングは昭和51年11月より開始され(クレチン症は除く)57年3月末日までに405,584例が検査をうけている。このうち陽性(異常)結果のため精査をうけたもの、特にヒスチジン血症を中心として検討を加えた。

### 1. 年度別精検児数と患者数

素1に示す如き結果であった。真性患者はPKU 6例、ヒスチジン症例53例であり、ホモシチン尿症、MSUD、ガラクトース血症は0であった。発生頻度はPKU 1/6,760、ヒスチジン血症1/7,653となった。PKUはすべてclassical formであった。ヒスチジン血症はすべての例が治療を要したのではなく、また経過中に自然に正常化したものであったが、ヒスチジン血症の診断基準が必ずしも確定的ではないので、精検初診時に高値を示し、他の原因によるものを否定できたものはすべて“ヒスチジン血症”としてとりあつかった。

### 2. ヒスチジン血症の血中ヒスチジン値

尿紙血による第1回スクリーニングおよび精査以後の最高ヒスチジン値を年度別にそれぞれ示したのが表2である。本症の治療基準指針が途中で変更のあったこと、また本県では54年10月からウロカニン酸値0.3mg/dl以下を異常陰性値として要精検判断基準にとり入れたことなどを考慮して、年度によって例数、ヒスチジン値に変動があつたかどうかを検討した。表2の如く、精検児のヒスチジン値は53年度がやや高値を示した以外は年度による差はみられなかった。しかし、精検児数は54年度をピークとし、ウロカニン酸値を精査判断基準にとり入れた54年後半からは減少しはじめ、56年度には54年度の約半数になつていた。このことは、ウロカニン酸測定を導入は精検児数を減少させる効果をもたらしたと考えられるが、初診時ヒスチジン値がそれ以前と同じ(ないしは53年度よりも低下)ことをみると、高ヒスチジン値の児をウロカニン酸のみで精査の要、不要をして安全かどうか、更に慎重な検討が必要ではないかと思われた。

### 3. ヒスチジン血症の同胞例

神奈川県立こども医療センター受診の21例のヒスチジン血症中同胞例は表3に示す如く8家系で、うち1家系の兄弟例はスクリーニングで発見、他の家系では患者精査時に見出された例である。患児はすべて治療(少なくとも乳児期は低ヒスチジンミルク使用)した。知能(発達)指数は正常である。同胞は未治療であつたがすべて正常に成長発育していた。しかし、鎌○籠○例は2~3歳頃やや受動傾向がみられたが、4歳頃からはほぼ正常になつてきた(現在観察中)。

表1 年度別一覧表

検査項目	診断名	51	52	53	54	55	56	計
フェニルアラニン	フェニルケトン尿症	0	0	1	3	1	1	6
	正常・その他	0	6	5	17	2	17	71
小計		0	6	6	20	27	18	77
メチオニン	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0
	正常・その他	0	4	4	11	13	4	36
小計		0	4	4	11	13	4	36
ロイシン	楓糖尿症	0	0	0	0	0	0	0
	正常・その他	0	0	1	1	1	1	4
小計		0	0	1	1	1	1	4
ヒスチジン	ヒスチジン尿症	1	8	8	8	11	8	53
	正常・その他	0	8	6	6	3	8	29
小計		1	16	14	21	14	16	82
ガラクトース	ガラクトース血症	0	0	0	0	0	0	0
	正常・その他	0	0	1	3	5	4	13
小計		0	0	1	3	5	4	13
合計		1	26	26	56	60	43	212
マスキング受診者数		22,640	75,689	78,994	78,656	75,026	74,387	405,584

表2 ヒスチジン血症の血中ヒスチジン値

年度	例数	第1回スクリーニング値 (mg/dl)		精査後の最高値 (mg/dl)	
		平均	範囲	平均	範囲
51	1	6.0	6	7.2	7.2
52	8	6.5	6~8	9.9	6~20
53	8	9.3	6~20	14.5	6~20以上
54	17	7.5	7~12	10.3	6~17
55	11	6.5	6~8	8.4	6~15
56	8	6.0	6	10.8	6~20

☆はスクリーニングで発見された例

表3 ヒスチジン血症同胞例

氏名	生年月日	性	ヒスチジン値	治療	備考
☆田○亮 姉 父 母	55. 5. 26	M	14	+	DQ 100(5カ月) 107(1歳)
	51. 10. 5	F	6	-	I Q 92(4歳1月)
	28y	M	<2	-	正常
	29y	F	2	-	正常
☆高○健○ 兄 父 母	54. 6. 4	M	15	+	DQ 102(1歳6月)
	51. 2. 23	M	9	-	正常(3歳4月)
		M	2	-	正常
		F	2	-	正常
☆由○幸○ 姉 父 母	54. 8. 30	F	7	+	DQ 111(1歳)
	51. 9. 26	F	7.7	-	I Q 100(3歳11月)
		M	2	-	正常
		F	2	-	正常
☆高○亜○子 姉 父 母	55. 6. 5	F	16.6	+	DQ 102(4月) 106(1歳) I Q 107(2歳3月) 116(3歳7月)
	52. 2. 22	F	8.7	-	I Q 116(3歳7月)
	34y	M	2	-	正常
	36y	F	2	-	正常
☆高○智○ 兄 姉 父 母	54. 12. 12	M	7	+	DQ 114(3月) 91(9月) 難聴(+)(浸出性中耳炎)
	50. 7. 12	M	7	-	I Q 105(5歳1月)
	49. 2. 13	F	<2	-	I Q 95(6歳6月)
		M	<2	-	正常
	F	<2	-	正常	
☆村○有○ 兄 父 母	54. 11. 20	M	8	+	DQ 99(1歳2月)
	52. 8. 23	M	10	-	I Q 100(2歳7月)
		M	2	-	正常
		F	<2	-	正常
☆阿○雅○ 兄 父 母	54. 6. 14	F	15	+	DQ 104(7月) 103(11月) 108(1歳6月) 108(2歳)
	49. 12. 5	M	7.4	-	I Q 130(4歳10月)
		M	2	-	正常
		F	2	-	正常
☆鎌○龍○ 哲 父 母	52. 10. 25	M	9.1	+	I Q 82(2歳9月) 98(4歳5月)
	54. 8. 2	M	11	+	DQ 117(1歳1月) IQ 94(4歳5月)
		M	3.1	-	正常
		F	4.9	-	正常



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



神奈川県における先天代謝異常マス・スクリーニングは昭和 51 年 11 月より開始され(クレチン症は除く)57 年 3 月末日までに 405,584 例が検査を受けている。このうち陽性(異常)結果のため精査を受けたもの,特にヒスチジン血症を中心として検討を加えた。