

新生児を対象とした  
ムコ多糖症マススクリーニングの試み  
(分担研究：新しい対象疾患に関する研究)

岩田晶子\* 国立三恵\*、祐川和子\*、折居忠夫\*\*

要約：1.新生児を対象にムコ多糖症のスクリーニングを試みた。対象は新生児570人で、日齢別に尿中のGlycosaminoglycan(GAG)と、Creatinine(CRE)を測定した。その結果GAG,CREともに日齢2~3、3~4へと低下 ( $p<0.0001$ ) していた。また、GAG/CREもやはり日齢2~3、3~4へと低下 ( $p<0.05$ ) していた。また、出生時の体重、在胎週数、性差ともに、GAG/CREとの相関は認められなかった。このことより、スクリーニングをするにあたって、日齢による測定値の変化を考慮すると、日齢4、5の尿でおこなうのがよいと考えられた。

2.岐阜県の6ヶ月児におけるムコ多糖症スクリーニングノパイロットスタディを継続して行い、4年間で60799名をスクリーニングしたが患児はまだ検出されていない。

見出し語：ムコ多糖症、スクリーニング、新生児

研究目的

- 1：正常新生児でのGAGと、クレアチニンの日齢による変化を調べた。また、スクリーニング化するにあたって問題となる点、今後の課題について考察した。
- 2：岐阜県の6ヶ月児のパイロットスタディを継続して実施した。

対象および方法

対象：明らかな疾患を認めない新生児570人を対象とした(表1)。

方法：尿の採取はパックにておこない、測定方法は従来どおりdimethylmethylen blue (DMB)法を用い、高値の検体は希釈して再検した。6ヶ月尿のスクリーニングは従来の方法によった<sup>1,2)</sup>。

\*岐阜大学医学部小児科学教室、\*\*中部学院大学

表1 対象

正常新生児 570人 (男320人 女250人)  
 出生時体重 2076g ~ 4372g 平均 3135g  
 出生時週数 34週4日 ~ 42週4日 平均 39週4日

日齢	1	2	3	4	5
人数	85	254	92	65	74

結果

1 : (1) 尿中GAG、クレアチニンとともに日齢2~3、3~4へと測定値が低くなっていた (図1)。

(2) GAG/クレアチニンでも、やはり日齢による変化が認められた (図2)。

(3) 男女別でみると、日齢2より女児のほうがやや値が高めだが、有意水準0.05で、有意差は認められなかった (図3)。

(4) GAG/クレアチニンと出生時体重、また、出生時週数との関係では、ともに相関は認められなかった (図4)。

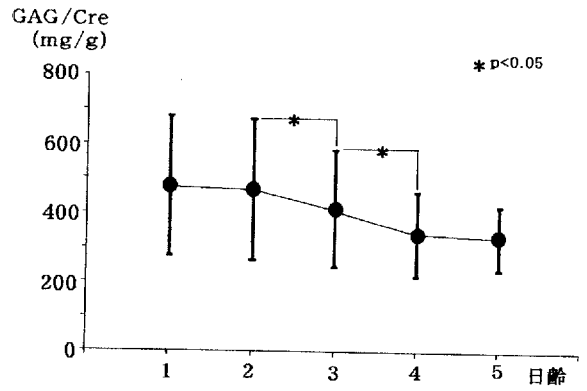


図2 日齢別 GAG/Cre の変化

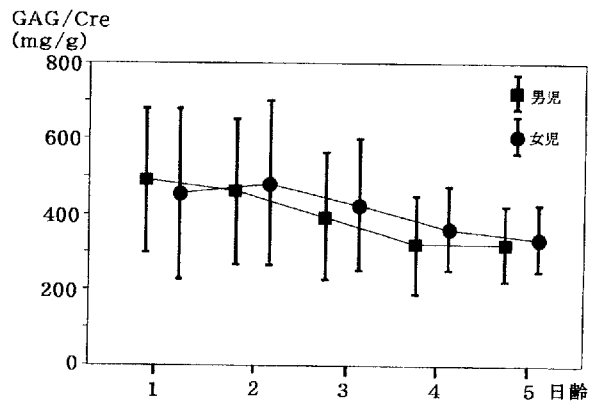


図3 男女別 GAG/Cre の日齢による変化

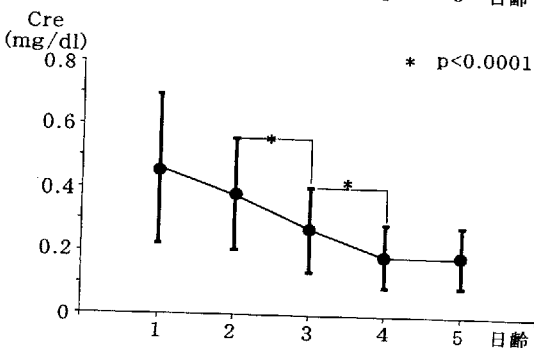
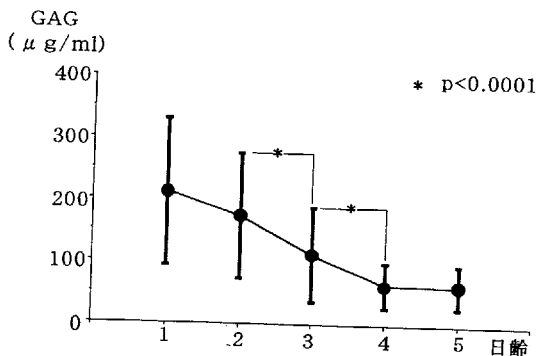


図1 GAG, Cre の日齢による変化

2 : 岐阜県での6ヵ月児のパイロットスタデ  
 イの結果を示す (表2)。

表2 岐阜県でのムコ多糖マススクリーニング  
 パイロットスタデ (1993.10~1997.12)

一次スクリーニング総数	60799
要再検数	1305 (2.1%)
二次スクリーニング分析数	1018
要再検数	54 (5.3%)
三次スクリーニング分析数	54
陽性例	0

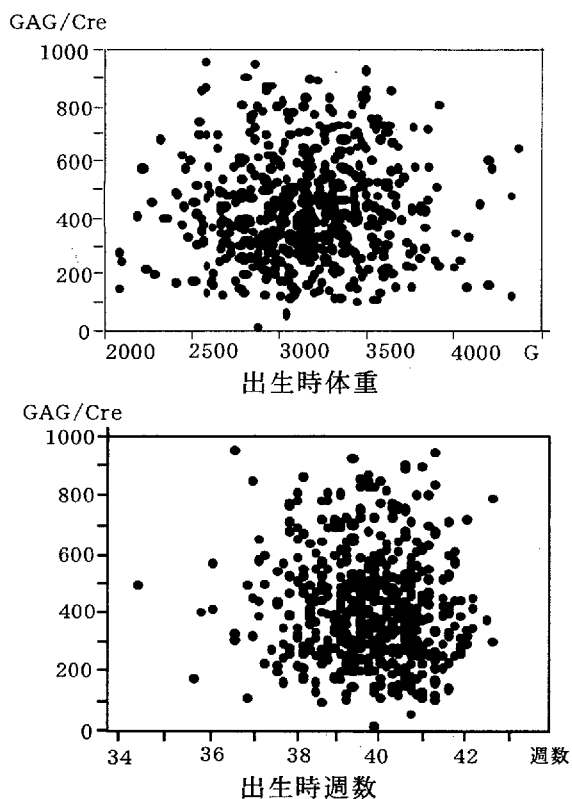


図4 GAG/Creと出生時体重、  
出生時週数との関係

#### 考察

新生児はミルクの摂取量が増えるにつれ尿量が増え、ふつう日齢4から急に尿量の増加が認められる<sup>3)</sup>。GAGとクレアチニンの測定値が日齢4よりともに低くなっているのは、尿量の増加に伴い尿が薄くなったためと考えられる。また、出生直後の尿中クレアチニンが高いのは、母体血の影響で新生児の血中クレアチニンは高めになっており、その分尿中に排泄されるクレアチニンも多くなっていることが影響していると思われる<sup>4)</sup>。

スクリーニングをする際に、疑陽性と疑陰性をできるだけ少なくすることは最も重要なことと思われる。そのためにも、正常値が安定していることが望まれるが、新生児の場合

日齢により、検体である尿の状態が異なり、測定値に与える影響も大きいと考えられる。以上のことをふまえると、GAGの測定には日齢4~5の尿を用いるのがよいと考えられる。

今回、新生児を対象にGAGを測定したが、ムコ多糖症の患者の生後1週間の尿がないため、実際に正常新生児とどのくらい尿中GAGの量が異なるのかの検討ができなかった。参考として生後1ヶ月以内のGAG/Creを示すと、日齢15のMPS II型：978 mg GAG/g Cre、日齢29のMPS II型：940 mg GAG/g Creと、日齢4,5の尿中GAG/Creにくらべあきらかに高値 (Mean+2SD以上) を示していた。また新生児期は他の年齢に比べ、あきらかに尿中GAGの濃度が高いのだが、その原因や妨害物質の影響の有無についての検討も、今後の課題である。

#### 文献

- 1) 岩田晶子、他：厚生省心身障害研究 新しいマススクリーニングのあり方に関する研究。平成7年度報告書：62-64。
- 2) Iwata S, et al : Clin Chim Acta 1997, 29 264(2) : 245-250
- 3) 滝田誠司：小児科MOOK、NO8 : 273
- 4) 富田宏子、他：新生児誌 1988、24 : 893



**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



要約:1. 新生児を対象にムコ多糖症のスクリーニングを試みた。対象は新生児 570 人で、日齢別に尿中の Glycosaminoglycan(GAG)と、Creatinine(CRE)を測定した。その結果 GAG, CRE とともに日齢 2~3、3~4 へと低下( $p < 0.0001$ )していた。また、GAG/CRE もやはり日齢 2~3、3~4 へと低下 ( $p < 0.05$ )していた。また、出生時の体重、在胎週数、性差とともに、GAG/CRE との相関は認められなかった。このことより、スクリーニングをするにあたって、日齢による測定値の変化を考慮すると、日齢 4、5 の尿でおこなうのがよいと考えられた。

2. 岐阜県の 6 ヶ月児におけるムコ多糖症スクリーニングノパイロットスタディを継続して行い、4 年間で 60799 名をスクリーニングしたが患児はまだ検出されていない。