

低セルロプラスミン血症の早期スクリーニング法

研究分担者

国立神経センター 有 馬 正 高

研究協力者

東邦大学医学部小児科 青 木 継 稔

東邦大学医学部小児科 四 宮 雅 子

研究目的

低・無セルロプラスミン (Cp) 血症をきたす先天性代謝異常症に Wilson 病・M-KH 病がある。Wilson 病は治療・予防可能な疾患であり、M-KH 病は早期発見により治療の可能性がある。本研究は、血液濾紙を用いて低 Cp 血症を新生児期あるいは乳児早期にスクリーニングする方法を開発し、スクリーニングする時期を検討することを目的とする。

対象および方法

銅および Cp 代謝異常のない新生児～成人の 621 名と Wilson 病 11 例、M-KH 病 3 例である。毛細管血清および濾紙血斑を同時に採取した。血清 Cp は、免疫プレート法 (Mancini)、濾紙血斑 Cp は P-phenylenediamine oxidase 法 (PPO 法) および蛍光抗体法 (FA 法) によった。PPO 法・FA 法は、我々が開発した方法である。

研究成績

- 1) 濾紙血斑 Cp 測定と血清 Cp 値との比較：血清 Cp 値を Mancini 法により測定し、濾紙血斑 Cp 値を PPO 法、FA 法にて測定して比較すると、PPO 法に高い相関を認めた ($r = 0.81$)。
- 2) PPO 法による濾紙血斑スクリーニング成績：スクリーニングの specificity は、新生児期 91.12%、1カ月児 95.49%：3～4カ月児 98.6% であった (表 1)。
- 3) 血清 Cp 値の年年齢別推移：日齢 14 日をすぎると漸増傾向を示した (図 1)。

考察および結論

血液濾紙 Cp 測定は、蛍光抗体による FA 法より、PPO 法が優れていると判断された。血液 Cp 値の cut off level を 5 mg/dl とすれば、PPO 法において、新生児期でもスクリーニングされ得るが、specificity は低く、再検率が高くなる。Cut off level は、 10 mg/dl とすれば、月齢 1カ月以降が適当と推定された。しかし、M-KH 病の早期発見には、月齢 1カ月が限度であり、我々は、Wilson 病・M-KH 病を同時スクリーニングするためには、やはり、specificity が低くても、月齢 1カ月以内にスクリーニングできると思う。

表1. 濾紙血斑PPO法によるCp測定スクリーニング成績

	スクリーニング 検査判定	実際患者であるかどうか		スクリーニングの妥当性
		+	-	
日齢14日以内の 成熟新生児	+	(12)*	292	Specificity $\frac{3820}{3820+292} \times 100 = 91.12\%$
	-	(0)	3820	Sensitivity $\frac{(12)}{(12)+(0)} \times 100 = (100\%)$
日齢18-35日 の1カ月乳児	+	(12)	11	Specificity $\frac{233}{233+11} \times 100 = 95.49\%$
	-	(0)	233	
月齢3-4カ月乳 児	+	3**	2	Specificity $\frac{142}{142+2} \times 100 = 98.6\%$
	-	(0)	142	

* ... 新生児期あるいは各月齢に発見されたものではない

**... 月齢3-4カ月の時に発見されたM-KH病8例である。

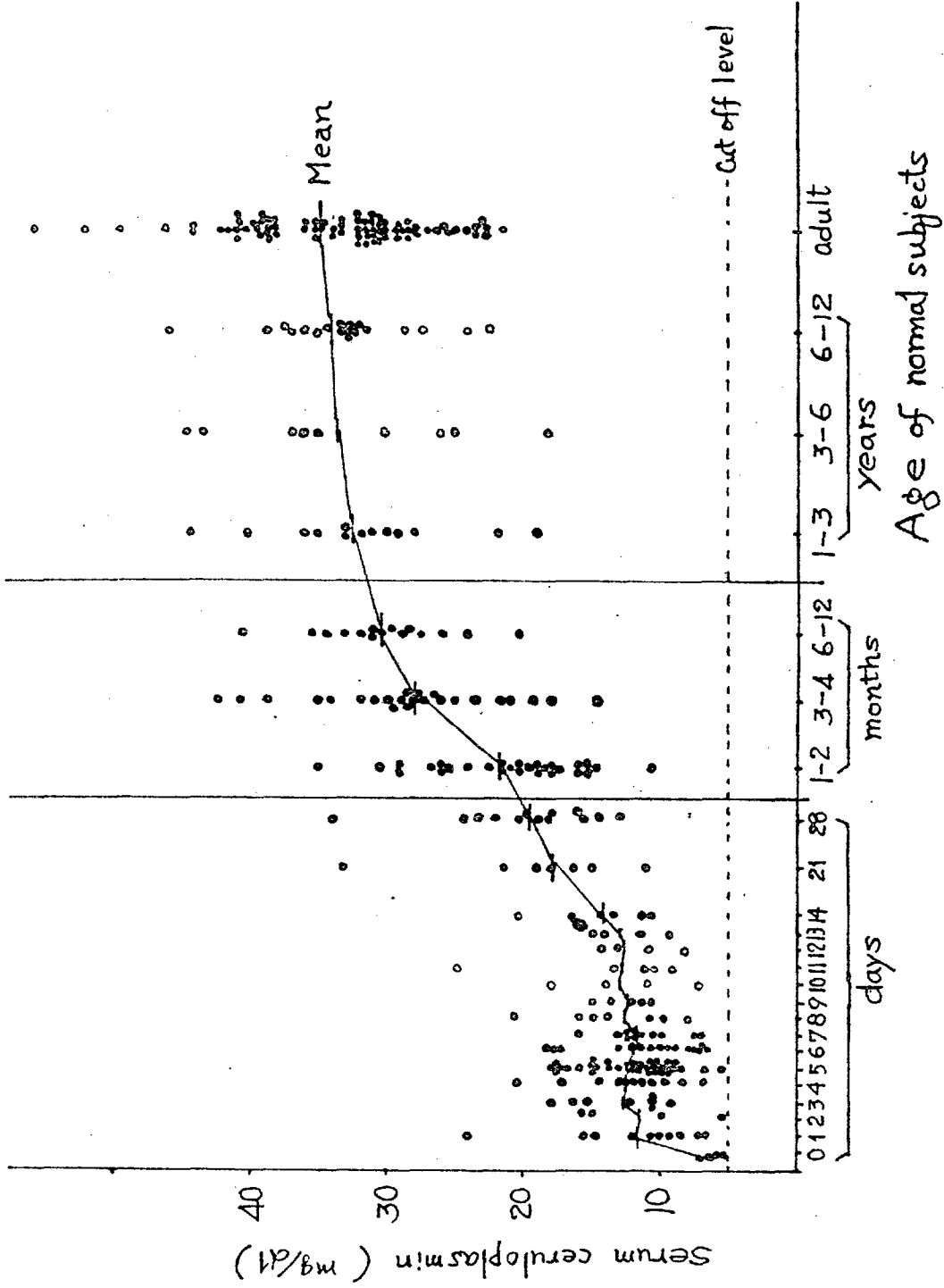


Fig 1. Blood ceruloplasmin in serum from normal subjects

↓ 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

研究目的

低・無セルロプラスミン(Cp)血症をきたす先天性代謝異常症に Wilson 病・M-KH 病がある。Wilson 病は治療・予防可能な疾患であり、M-KH 病は早期発見により治療の可能性がある。本研究は、血液濾紙を用いて低 Cp 血症を新生児期あるいは乳児早期にスクリーニングする方法を開発し、スクリーニングする時期を検討することを目的とする。