

ホモチスチン尿症と高メチオニン血症

名城病院小児科 川村 正彦

毎年発表される厚生省からの先天性代謝異常症の発見数の中のホモチスチン尿症については、数があまり多いことと、本当にホモチスチン尿症であったか否かについては長く疑問を持たれて来た。今回55年度のデータについて詳細な再調査を行い、この疑問を解消すべく努力してみた。方法は各県の代謝異常スクリーニングセンターに問い合わせ、そこからさらに報告された症例を管理している病院へと問い合わせを進め集計した。その結果、厚生省へホモチスチン尿症として報告された8例中、本当に本症であったものは0、すべて持続性、一過性の高メチオニン血症であった。実は厚生省の発表の表にはホモチスチン尿症とは別に「その他」の項があり、ここに高メチオニン血症その他の発見された症例を記載している県も多く、すべてを調査してみると、55年度、持続性の高メチオニン血症は6例であった。

調査を行って考えることは、県の衛生部、検査センターで報告の基準が一定していないのでこうした混乱があるので、ホモチスチン尿症の項はなくして高メチオニン血症として一本化することが望ましいことと、確定診断がついた症例を正確に集計して真の発生頻度を出すための調査、集計をすることも必要である。

先天代謝異常スクリーニングの実施状況について

日本母性保護医協会 森山 豊
五味淵政人
皆川 進
住吉 好雄
黒島 淳子

昭和55年（1～12月）の先天代謝異常スクリーニングの実施状況を、日本母性保護医協会全国47支部および検査センターへの問い合わせの結果につきまとめ、集計、検討した。

I. 検査実施数

全国検査実施総数は1,473,864人であった。

II. 実施率

昭和55年の出生児数は1,576,878人、従って実施率の全国平均は92.8%となった。

各支部別には70%台から、100%をこす支部が約半数に認められた。

III. 発見患者数

フェニールケトン尿症22人、メープルシロップ尿症4人、ヒスチジン血症180人、ホモシスチン尿症6人、ガラクトース血症9人、クレチン症113人、その他48人となっており、合計382人の患児が発見された。

IV. 患者数集計（日母47支部）

昭和52年4月～12月： 35人
昭和53年1月～12月： 172人
昭和54年1月～12月： 264人
昭和55年1月～12月： 382人 計853人

V. 採血不備検体

検査実施率100%を目的とするスクリーニングにおいて、採血不備による検体が各支部別に0.04～2.2%の頻度でみられ、再採血に応じたもの79.8%で、注意が必要である。

VI. 厚生省発表との比較

昭和55年度の検査実施数は厚生省：1,490,023人
日 母：1,483,332人
発見患児数 厚生省 405人
日 母 419人

検査実施数・実施率

(昭和55年1月～55年12月)

支 部	検 査 数	出生児数	実施率(%)	支 部	検 査 数	出生児数	実施率(%)
北海道	74008	75,526	97.9	滋 賀	14685	15,946	92.0
青 森	20,649	21,761	94.8	京 都	29,784	32,139	92.6
岩 手	21,697	19,638	110.4	大 阪	113,864	111,955	101.7
宮 城	29,921	31,129	96.1	兵 庫	49,237	68,677	71.6
秋 田	16,133	16,324	98.8	奈 良	22,792	29,394	77.5
山 形	18,366	16,871	108.8	和 歌 山			
福 島	32,473	29,504	110.0	鳥 取	9,160	8,196	111.7
茨 城	33,785	36,369	92.8	島 根	10,996	9,959	110.4
栃 木	21,712	25,928	83.7	岡 山	25,938	24,463	106.0
群 馬	25,103	25,140	99.8	広 島	37,695	37,361	100.8
埼 玉	55,742	75,090	74.2	山 口	20,123	19,798	101.6
千 葉	51,337	65,552	78.3	徳 島	10,372	10,544	98.3
東 京	122,010	139,953	87.1	香 川	13,275	12,993	102.1
神奈川	76,168	94,355	80.7	愛 媛	20,736	19,722	105.1
山 梨	10,242	10,014	102.2	高 知	9,555	9,378	101.8
長 野	28,846	27,187	106.1	佐 賀	12,889	12,465	103.4
静 岡	46,239	47,160	98.0	大 分	16,654	16,296	102.1
新 潟	34,060	32,815	103.7	福 岡	122,188	128,058	95.4
富 山	14,186	13,555	104.6	長 崎			
石 川	15,731	15,138	103.9	熊 本			
福 井	11,360	10,725	105.9	宮 崎			
岐 阜	26,454	25,835	102.3	鹿 児 島	25,956	24,540	105.7
愛 知	68,666	87,698	78.2	沖 縄	20,951	20,281	103.3
三 重	22,096	21,446	103.0	合 計	1,463,834	1,576,878	92.8



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



昭和 55 年(1~12 月)の先天代謝異常スクリーニングの実施状況を,日本母性保護医協会全国 47 支部および検査センターへの問い合わせの結果につきまとめ,集計,検討した。