

## ヒスチジン血症スクリーニングの cut-off point 変更に対する一試案

大阪市環境保健協会 大竹 治美  
藤江 富子  
大浦 敏明

ヒスチジン血症の新生児スクリーニングが実施されるようになり、発見される患者数の多いこと（1/7,800）、発端者の家族中で発見された未治療のヒスチジン血症の知能障害が殆んど見られないことなどが確認された。そのため、発見されたヒスチジン血症患者の治療基準は、最初の血中ヒスチジン値 6 mg/dl から、10mg/dl を経て1981年15mg/dl に改訂された。

一方スクリーニングの cut-off point (以下 COP と略) は依然として 6 mg/dl であるため、陽性例の大部分は治療を必要とせず、スクリーニングセンターの努力の一部は空転していることになる。そこでこの矛盾を解決するため、大阪市環境保健協会のスクリーニングセンターにおいて、昭和55年より57年12月迄に実施されたデータを解析して、より合理的な COP の設定を試みた。

結果は表に示す通りで、最初血中ヒスチジン 6 mg/dl を COP とした場合、見逃しを防ぐため実際は 4 mg/dl 以上を再チェックし、薄層クロマトグラフ (TLC) にかけて、疑わしいものに再採血を要求した。昭和56年8月から少しゆるめて 4—6 mg/dl から再チェックするシステムに変更すると、再チェックは 1/3—1/4、TLC の件数は 1/6—1/15 に減少した。再採血率はいずれも低く 1 万人に 1.3—3.6 の間にあった。

COP をさらに 10mg/dl に上昇させると、再チェックは 8—10mg/dl 以上のものを含めて 0.033%、TLC は 0.017% とさらに低くなり、しかも再検査、病院での精密検査において 15mg/dl 以上の治療必要例はすべて捕捉できた。以上の結果より、今後のヒスチジン血症スクリーニングの COP は 10mg/dl が合理的かつ安全なものと考えられる。

ヒスチジン血症スクリーニングの Cut-off point 変更による確認検査の推移

期 間 検査総数 cut-off point	S56.4 - S56.3 36064 4 mg/dl				S56.8 - S56.12 15416 6 mg/dl				S57.1 - S57.12 36241 10mg/dl				備 考					
	再フェック	TLC	UA(-) (再採血)	His 血症	再フェック	TLC	UA(-) (再採血)	His 血症	再フェック	TLC	UA(-) (再採血)	His 血症		再フェック	TLC	UA(-) (再採血)	His 血症	
																		再フェック
4	1482	524	3	1														初回 再採血 病院
4-6	216	193	3	3	2	1	0	0	56	3	0	0						① 6-8 8 6>
6	157	62	0	0	176	49	0	0	245	33	1	1						
6-8	57	63	1	1	15	11	1	1①	43	6	1	1						② 8-10 8-10 10-12
8	72	42	2	2	49	2	2	0	55	13	5	4③						
8以上	22				10				12	6	6	6						
(8-10)		5				2		1②						1	1	1	1	③ 8 16-20 10-12
(10)		10				2		0						2	2	2	2④	
(10-12)														1	1	1	1	④ 10 16 16
(12)														0	0	0	0	
(12-16)														2	2	2	2⑤	⑤ 12-16 20 16
a 小計	2006	898	9	7	252	67	2	2	411	61	13	12	12	12	6	6	6	
%	5.562	2.490	0.025	0.019	1.635	0.435	0.013	0.013	1.134	0.168	0.036	0.033	0.033	0.017	0.017	0.017	0.017	
b 発育阻害		309	65	0		114	16	0		416	50	0		416	50			
%		0.857	0.180			0.739	0.104			1.148	0.138			1.148	0.138			
c 低Ht		71	25	0		32	10	0		92	4	0		92	4			
		0.197	0.069			0.208	0.065			0.254	0.011			0.259	0.011			
d 合計		1278	99	7		213	28	2		569	67	12	12	514	60			
%		3.544	0.275	0.019		1.382	0.182	0.013		1.570	0.184	0.033		1.418	0.166			
a/d × 100		70.3	9.1			31.5	7.1			10.7	19.4			1.2	10.0			
b/d × 100		24.2	65.7			53.5	57.1			73.1	74.6			80.9	83.3			

大阪市環境保健協会



## 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



ヒスチジン血症の新生児スクリーニングが実施されるようになり、発見される患者数の多いこと(1/7,800)、発端者の家族中で発見された未治療のヒスチジン血症の智能障害が殆んど見られないことなどが確認された。そのため、発見されたヒスチジン血症患者の治療基準は、最初の血中ヒスチジン値 6 mg/dl から、10 mg/dl を経て 1981 年 15 mg/dl に改訂された。