

ウイルソン病新生児マス・スクリーニングにおける  
ろ紙血セルロプラスミン低値例に対する検討

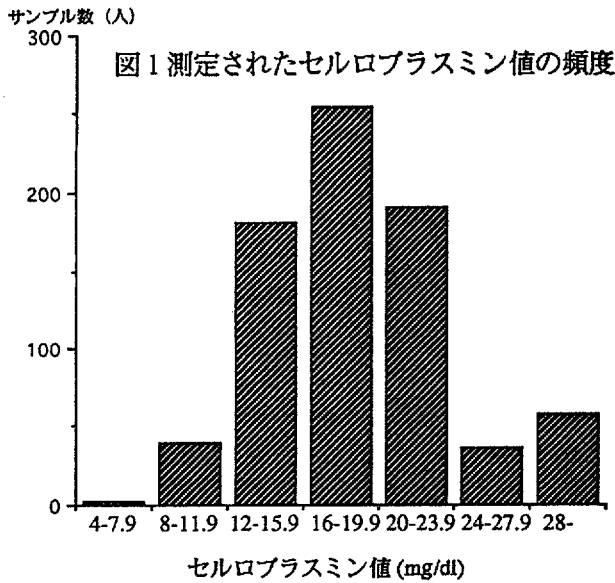
高橋 勉\*、石田 明\*、高田五郎\*

要約：先天性代謝異常症マス・スクリーニング用ろ紙血を用いてウイルソン病マス・スクリーニングとしてセルロプラスミン値を測定した。測定方法は東邦大学提供の二抗体ELISA法（血清表示）を用いて行った。測定検体数は763検体で採血は生後 $5.7 \pm 2.0$ 日、測定は $12.5 \pm 5.9$ 日であった。セルロプラスミンの平均値は $18.8 \pm 4.9$ mg/dlで最小値は6.7mg/dl、30mg/dl以上は57例であった。低値例として9.0mg/dl以下の5例中4例について月齢7ヵ月で再検を行ったがすべて正常であった。再検を行った4例中2例は高ビリルビン血症に対する治療を受けており肝機能異常症として経過観察されていた。偽陽性として新生児高ビリルビン血症を伴う肝機能異常症の症例が出現する可能性が示唆された。

見出し語：ウイルソン病、新生児マス・スクリーニング、偽陽性

研究方法：新生児ろ紙血によるセルロプラスミンの測定は、先天代謝異常症マス・スクリーニング用に採血したろ紙血を用い、現在行われているスクリーニングの終わったろ紙血を用いた。郵送されたろ紙は測定まで4℃で保存した。測定方法は東邦大学の提供によるELISA法を用い、抽出はovernightで行った。測定検体は763検体で低値例について生後7ヵ月時に再検を同様の方法で行った。

結果：対象の出生体重は1412g-4620gで平均3076.0gであった。採血は生後 $5.7 \pm 2.0$ 日に行われており測定は $12.5 \pm 5.9$ 日に施行されていた。図1にセルロプラスミンのヒストグラムを示した。平均は $18.8 \pm 4.9$ mg/dlで、最小値は6.7mg/dlであった。30mg/dl以上の症例は57例あった。16-19mg/dlを中心とした分布を示し、8mg/dl未満は2例のみであった。再検として9mg/dl未満の症例を選び同様の方法で測定した。



再検施行時期に上記の763検体とは別の検体592例について同様の方法であるが全血表示で測定した(図2)。そのセルロプラスミンの平均値は $5.2 \pm 2.0$  mg/dlであったが、再検を施行した4例は全て11 mg/dl以上と正常の値を示した(表1)。

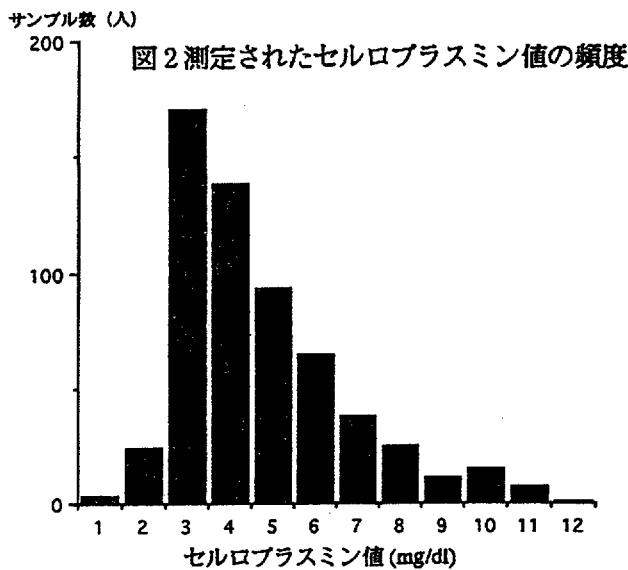


表1 セルロプラスミン低値例に対する検討

	初回値*	再検値*	再検時期
症例1	6.7 (-2.5 SD)	>12 (+3.4 SD)	8ヵ月
症例2	7.7 (-2.3 SD)	>12 (+3.4 SD)	7ヵ月
症例3	8.2 (-2.2 SD)	>12 (+3.4 SD)	8ヵ月
症例4	8.7 (-2.1 SD)	11.2 (+3.0 SD)	7ヵ月

ceruloplasmin: mg/dl

\*初回は血清表示、再検は全血表示

測定した4例について周産期の特徴について調査した。生後、症例1では総ビリルビン17.9 mg/dl、症例3では19.8 mg/dlまで上昇しており高ビリルビン血症のために光線療法を受けていた。症例3では月齢7か月にGOT, GPTが高値と肝機能異常を指摘され、また症例3では遷延性黄疸を指摘されており両者ともに肝機能異常症として経過観察されていた(表2)。

表2 セルロプラスミン低値例の特徴

	在胎週数	出生体重	黄疸(光線療法)	肝機能異常
症例1	35	2182 g	+(+)	+
症例2	40	3078 g	-	-
症例3	40	2998 g	+(+)	+
症例4	36	2658 g	-	-

考察：先天性代謝異常症マス・スクリーニングろ紙血763検体の測定を行い9 mg/dl以下4例について生後7ヵ月時に再検したがすべて正常であった。4例中2例には新生児高ビリルビン血症と肝機能異常症が存在した。偽陽性として高ビリルビン血症に伴う肝機能異常例が出現する可能性が示唆され再検時期を検討する上で重要と思われた。文献：青木継稔：ウイルソン病：小児内科、26(12):2053-2059,1994

\*秋田大学医学部小児科 (Dept. of Pediatrics, Akita Univ. School of Medicine)



## 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:先天性代謝異常症マス・スクリーニング用ろ紙血を用いてウィルソン病マス・スクリーニングとしてセルロプラスミン値を測定した。測定方法は東邦大学提供の二抗体ELISA法(血清表示)を用いて行った。測定検体数は763検体で採血は生後 $5.7 \pm 2.0$ 日、測定は $12.5 \pm 5.9$ 日であった。セルロプラスミンの平均値は $18.8 \pm 4.9$  mg/dlで最小値は6.7 mg/dl、30 mg/dl以上は57例であった。低値例として9.0 mg/dl以下の5例中4例について月齢7ヵ月で再検を行ったがすべて正常であった。再検を行った4例中2例は高ビリルビン血症に対する治療を受けており肝機能異常症として経過観察されていた。偽陽性として新生児高ビリルビン血症を伴う肝機能異常症の症例が出現する可能性が示唆された。