

ウイルソン病の新生児マス・スクリーニングに関する研究
(分担研究：スクリーニングの新しい対象疾患に関する研究)

大浦敏博¹⁾、白石広行²⁾、多田啓也³⁾

要約：7327名の使用済み新生児濾紙血を用いてセルロプラスミン（CP）の測定を行なった。測定は出光興産中央研究所より供与されたキットを使用し、冷牟田らの方法に従った。標準検体は濾紙血スタンダードを用いた。その結果CP濃度の平均値は、 12.71 ± 3.54 mg/dlであった。下位2.5パーセンタイルの183件について同一検体を用いて再測定を行なったが低値のものはなく精密検査を必要とする陽性検体はなかった。本法によれば新生児濾紙血を用いても血中CP値は安定でありマス・スクリーニングは可能であると考えられた。

見出し語：ウイルソン病、新生児マス・スクリーニング、セルロプラスミン

対象：宮城県下で行なわれた新生児マス・スクリーニングの使用済み濾紙血を検体として利用した。濾紙血の使用にあたっては保護者に説明を行い、同意書に署名をお願いし、承諾が得られたもののみについてCP測定を行なった。

方法：CP測定は出光興産中央研究所より供与されたキットを使用し、冷牟田らの方法で測定した。標準検体は濾紙血スタンダードを使用した。血液濾紙（径3mm disc）は5mlのPBS中に4℃で一晩放置し、その抽出液を用いてCP測定を行なった。下位2.5パーセンタイル以下の検体

1) 東北大学医学部小児科、2) 宮城県保健環境センター、3) NTT東北病院

図1 << 検索条件 >> 検査項目 : WILSON
 測定日 : 940810 - 950110 KIT : STD : CNT :
 ID No. : 0 - 0

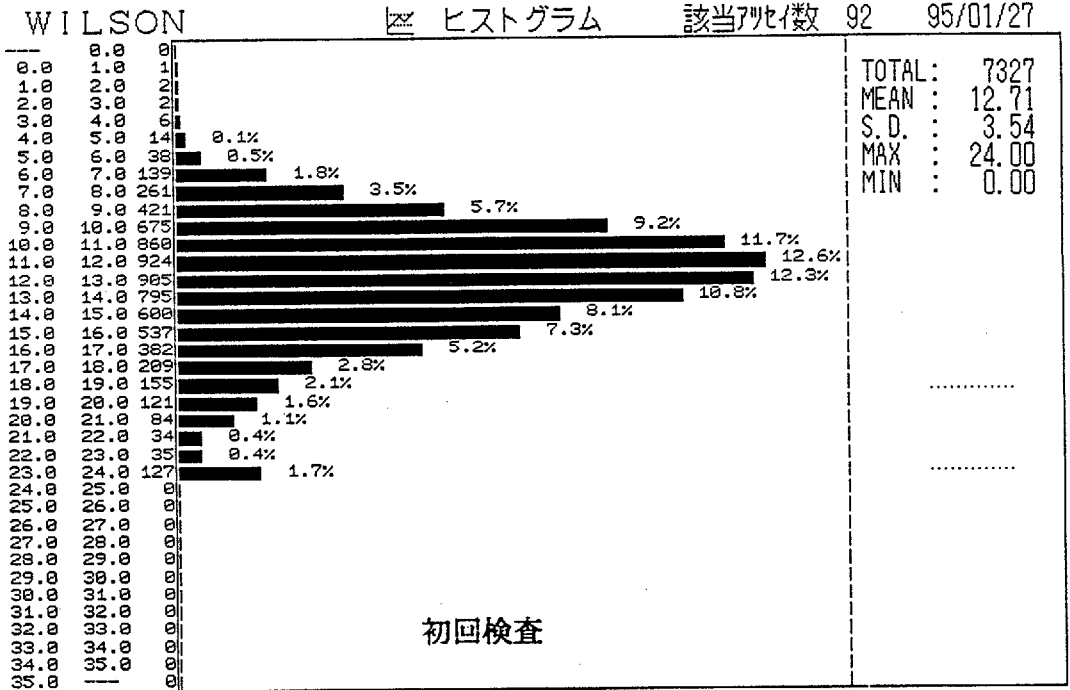
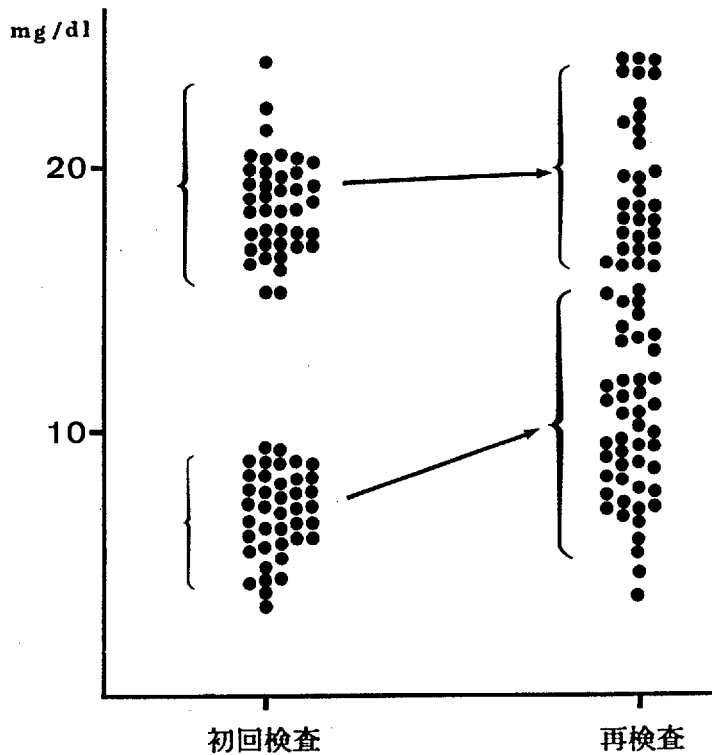


図2 初回検査と再検査における測定値の変動



(183件)については初回検査と同じ抽出液を用いて再測定を行なった。再検査でもCP濃度が5mg/dl以下であったものは、さらに保存されていた濾紙血より新たに抽出を行ない測定を行なった。

結果：7327名について平均値を求めたところ、 $12.71 \pm 3.54 \text{mg/dl}$ となった(図1)。下位2.5パーセント以下の検体183件(7mg/dl以下)について4°Cで保存していた抽出液を使用し再測定を行なった。その結果5mg/dl以下となった13件の検体についてはさらに新たに濾紙血よりCPを抽出し測定したが陽性検体はなかった。次にCP値の再現性を見るため初回検査で10mg/dl以下であった40検体及び15mg/dl以上であった40検体について初回と同じ抽出液(4°C保存)を用いて再測定を行なった。その結果、初回10mg/dl以下と低値であった群は再検査値が上昇傾向にあるものの(図2)、初回検査群と再検査群で有意な差は見られず、再現性が良いと思われた。さらに、測定後のCP抽出液を4°Cに保存し24時間後に別のプレートを用いて再測定を行ない両者の値をプロットしたところ相関係数は0.754であり再現性が確かめられた。すなわちプレ-

ト間の差によるCP値の変動も少ないものと考えられた。次に長期間の保存が濾紙血中のCP値に与える影響を検討するため、一年間4°Cに保存していた濾紙血736枚と最近の濾紙血738枚よりCPを抽出し同じロットのキットを用いて測定したところ前者のCP値は $11.08 \pm 2.91 \text{mg/dl}$ 、後者では $13.41 \pm 3.18 \text{mg/dl}$ となり有意の減少は認められなかった。

考察：今回我々は現行の新生児マス・スクリーニングで使用している濾紙血を用いてCP活性の測定を行なった。その結果、CP値は $12.71 \pm 3.54 \text{mg/dl}$ であった。カットオフ値は6mg/dl前後が妥当であると考えられた。初回で2.5パーセント以下(7mg/dl以下)を示した183検体について再検査したところ低値を示した検体はなく精密検査例はゼロであった。低値の原因としては(1)CPの抽出時の効率の問題や、(2)測定用マイクロプレート作成時の品質管理上の問題などが考えられた。本法を用いれば再現性もよく、乾燥濾紙血中のCSも安定であるのでウイルソン病の新生児マス・スクリーニングは可能であると考えられた。



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:7327 名の使用済み新生児濾紙血を用いてセルロプラスミン(CP)の測定を行なった。測定は出光興産中央研究所より供与されたキットを使用し、冷牟田らの方法に従った。標準検体は濾紙血スタンダードを用いた。その結果 CP 濃度の平均値は、 12.71 ± 3.54 mg/dlであった。下位 2.5 パーセントイルの 183 件について同一検体を用いて再測定を行なったが低値のものはなく精密検査を必要とする陽性検体はなかった。本法によれば新生児濾紙血を用いても血中 CP 値は安定でありマス・スクリーニングは可能であると考えられた。