

ウイルソン病の新生児マススクリーニングに関する検討

高橋 勉*、石田 明*、高田五郎*

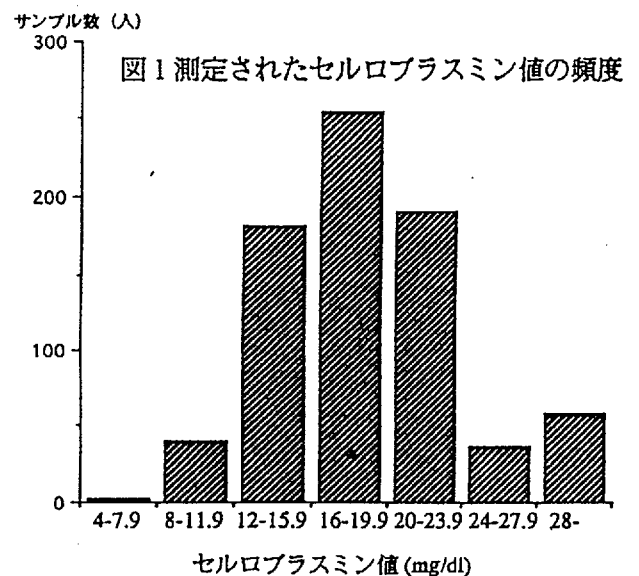
要旨

ウイルソン病のマススクリーニングを実際に新生児ろ紙血を用い実施し有用性およびその問題点について検討した。現在の新生児マススクリーニングと同様の採血によるろ紙血を用い954検体について測定を行った。平均値は 3.48 ± 1.18 mg/dl (全血表示) で最低値は 1.0 mg/dl であった。過去3年間に2309例のスクリーニングを行い、低値例4例について月齢7ヵ月で再検を行ったが全例正常であった。4例中2例は肝機能異常症として経過観察されていた。

見出し語：ウイルソン病、新生児マススクリーニング

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。測定方法はニッショー総合研究所の提供による測定キットを用いた。

結果：平成7年度は総数954例の測定を行い、平均は 3.48 ± 1.18 mg/dl (全血表示) であった。図3にセルロプラスミン値のヒストグラムを示した。最低値は 1.0mg/dl でありピークは 3.0 - 3.4 mg/dl の間にあった。



考察：秋田県の先天代謝異常症マスキングの実績数は平成5年度 11935名、平成6年度12266名と年間約12000名であり、3万から3万5千人に1人の発症頻度と言われるウイルソン病は秋田県では3年に1名の割合で発症すると推定される。

ウイルソン病に比べ発症頻度の低いフェニルケトン尿症に関してはマスキングで一定の頻度で発見されておりウイルソン病に関しても精度の高い測定キットにより患者の早期発見が可能になると思われる。

図1・図2・図3に過去3年間のセルロプラスミン測定の実績を示した。3年間で2309例の測定を行い、4例について月齢7カ月の時点で再検を行った。全例が正常値化していた。4例中2例は新生児期より肝機能異常として経過観察されており、新生児肝炎などが偽陽性となる可能性が考えられた(表2)。現在までの検討では総数として測定件数が少なく、また再検査施行に関する制限があり検討として十分でなかった。今後、全県的な規模での検討が必要と思われた。

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 (Dpt. of Pediatrics, Akita Univ. School of Medicine)

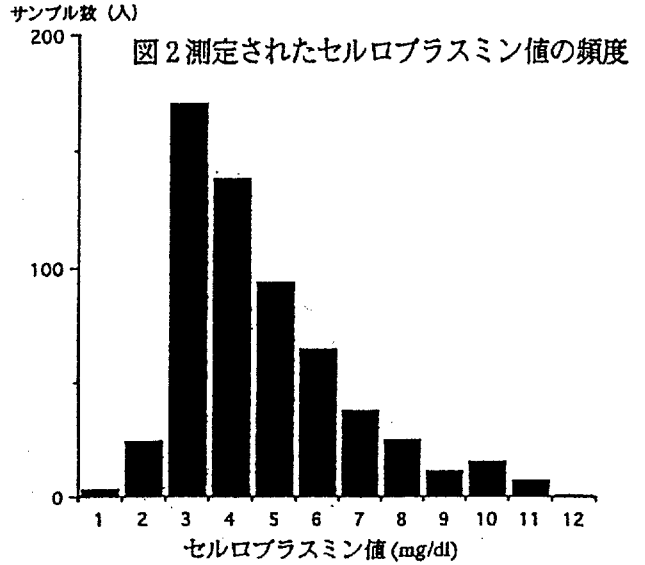


図3

平成7年度・ろ紙血によるセルロプラスミン測定

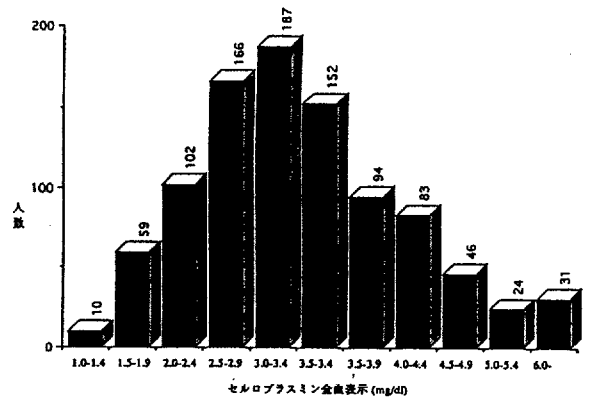
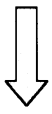
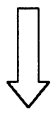


表2
セルロプラスミン低値例の特徴

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



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



要旨

ウイルソン病のマススクリーニングを実際に新生児ろ紙血を用い実施し有用性およびその問題点について検討した。現在の新生児マススクリーニングと同様の採血によるろ紙血を用い 954 検体について測定を行った。平均値は 3.48 ± 1.18 mg/dl (全血表示) で最低値は 1.0 mg/dl であった。過去 3 年間に 2309 例のスクリーニングを行い、低値例 4 例について月齢 7 ヶ月で再検を行ったが全例正常であった。4 例中 2 例は肝機能異常症として経過観察されていた。