

## 乳幼児突然死症候群(SIDS)とは

死亡が予測できず、原因が同定されない、1歳未満の児に突然の死をもたらす症候群。

発症頻度：出生4,000人に1人（平成28年度：109名）

原因不明だが、感染や**先天性代謝異常症**が潜因していることもある。

表:死因順位別死亡率（人口 10 万対）

	1位	2位	3位	4位	5位
0歳児	先天奇形等 (66.8%)	呼吸器障害等 (28.8%)	<b>SIDS</b> <b>(11.2%)</b>	不慮の事故 (7.5%)	出血性障害 (7.0%)

厚生労働省 平成 28 年 人口動態統計月報年計(概数) の概況

## 背景

- 新生児マススクリーニングにタンデムマス法が導入されたことにより、先天性代謝異常症を**早期発見し、突然死を予防**が可能になった。
- タンデムマス法導入前にSIDSで亡くなった症例の中に未診断の先天性代謝異常症が潜在している可能性がある。
- 冷蔵保存されている過去の乾燥濾紙血をタンデムマス分析することで、**後方視的に先天性代謝異常症を診断**できる可能性がある。

ご家族に遺伝カウンセリングで正確な情報を提供できる

## 大分県の新生児スクリーニングの流れ

大分県内すべての医療機関



各医療機関で採血

タンデムマス検査

アミノ酸 (11項目)  
アシルカルニチン (31項目)  
を多項目同時解析

冷蔵室 (5℃) で保存

再検査、SIDS症例の原因検索に備える



タンデム型質量分析計

(大分市医師会立アルメイダ病院)

## 2年間的前方視的・4年間の後方視的検討の結果のまとめ

相関性が保持されていた項目

アミノ酸 : Ala Arg **Phe** Pro Tyr  
アシルカルニチン : C0 C10 C14 C16 C18 C18:1 **C0/(C16+C18)**

フェニルケトン尿 (Phe)  
全身性カルニチン欠乏症 (C0)  
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ (CPT 1) 欠損症 (C0/C16 + C18)

**4年前の検体でも補正式を用いて推測可能**

全身性カルニチン欠乏症とCPT 1 欠損症はSIDSの原因になる。

## 研究概要

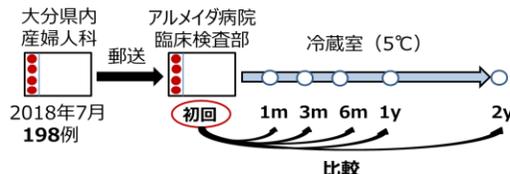
【目的】冷蔵保存された乾燥濾紙血で後方視的に疾患を推測することが可能か検討する。

【対象】①2018年7月に大分県内で出生した健常新生児の乾燥濾紙血**198**検体

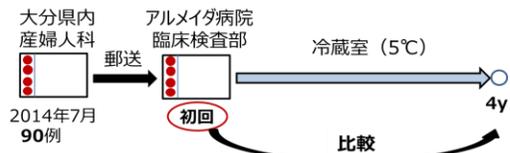
②2014年7月に大分県内で出生した健常新生児の乾燥濾紙血**90**検体

【方法】初回検査後に冷蔵保存していた乾燥濾紙血を前・後方視的にタンデムマス分析を行い、各項目毎に補正式を作成する。

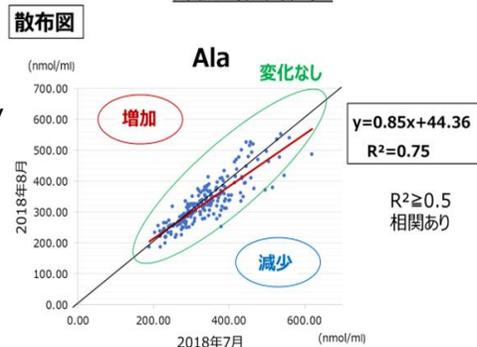
### ①2年間的前方視的検討



### ②4年間の後方視的検討



### 評価 (相関性)



各項目毎に散布図を作成し近似式を求め傾向を評価する。

## 今後の展望

- ◆ 4年前の冷蔵保存検体でも適切な補正式を用いれば、後方視的に診断可能な先天代謝異常症があることが判明した。
- ◆ 冷蔵室での保管中のカビの影響を考慮し、今後は後方視的に解析可能な濾紙検体であるか評価する指標の検討や、保存条件の異なる多施設での検討が必要と考えられた。