X　議事録および評価委員講評

第1回　昭和55年度　厚生省心身障害研究

「小児慢性疾患（内分泌，代謝，血液系）に関する研究班」

総括班会議

日　時	昭和55年9月
場　所	日本大学付属駿河台日大病院会議室
出席者	北川　照男　（日本大学小児科教授）
	中島　博徳　（千葉大学小児科教授）
	入江　　実　（東邦大学第一内科教授）
	諏訪　城三　（神奈川県立こども医療センター医長）
	日比　逸郎　（国立小児病院医長）
	森山　　豊　（東芝中央病院院長）
	成瀬　　浩　（国立武蔵療養所神経センター部長）
	多田　啓也　（東北大学小児科教授）
	松田　一郎　（熊本大学小児科教授）
	福井　　弘　（奈良県立医科大学小児科教授）
	長尾　　大　（神奈川県立こども医療センター血液科部長）
	三浦不二夫　（東京医科歯科大学歯学部矯正科教授）

議事

各研究班の分担者が，夫々昭和55年度の研究計画を述べ，それについて討議を行った。

これに対し，厚生省，稲葉技官は，小児慢性疾患の予防，二次的障害発症の抑制，治療，管理方法の改善，早期発見と早期治療の充実，新しいマス・スクリーニング法の開発をはかることに努力して欲しいと述べた。また，慢性疾患患児の生活管理，よりよい生活を活動的に進めるための研究を推進し，保健婦等の保健指導のためのマニュアルなども作製して欲しいとの希望が述べられた。

第2回　昭和55年度厚生省心身障害研究

「小児慢性疾患（内分泌，代謝，血液系）に関する研究」班

総括班会議

昭和56年3月

次のような次第で，各班の昭和55年度の研究業績が報告され，それについて活発な討論があり，また評価委員からの質問があった。

1. 代謝性蓄積症の実態と予後に関する研究

北川　照男　（日大小児科）

2. カルシウム代謝異常の実態に関する研究

松田　一郎　（熊本大小児科）

3. 先天代謝異常症早期発見例の予後に関する研究

—治療指針の見なおし—

多田　啓也　（東北大小児科）

4. 代謝異常症の新しいマス・スクリーニング法の開発的研究

森山　豊　（東芝中央病院）　成瀬　浩　（国立神経センター）

5. 慢性甲状腺機能障害の疫学と予後に関する研究

中島　博徳　（千葉大小児科）　入江　実　（東邦大内科）

6. 先天性副腎皮質機能障害の治療と予後に関する研究

諏訪　城三　（神奈川県立こども医療センター）

7. 若年型糖尿病の生活指導指針（治療指針を含む）に関する研究

日比　逸郎　（国立小児病院小児科）

8. 血友病および慢性血小板障害の実態と治療基準の設定に関する研究

福井　弘　（奈良県立医大小児科）

長尾　大　（神奈川県立こども医療センター血液科）

9. 口蓋裂による咀しゃく障害に対する矯正治療の研究

三浦不二夫　（東京医科歯科大歯学部矯正科）

昭和55年度　厚生省心身障害研究

「小児慢性疾患（内分泌，代謝，血液系）に関する研究」に対する評価委員の講評

1）評価委員

東京慈恵会医科大学名誉教授　国分　義行

昭和55年度厚生省心身障害研究「小児慢性疾患（内分泌，代謝，血液系）に関する研究」は班長北川照男教授のもとに分担研究者11名，研究協力者，延べ85名によってなされた。研究項目としては9題目があげられているが，以下各題毎にその業績を評価判定してみたい。

○代謝性蓄積症の実態と予後に関する研究（分担研究者，北川照男）

本症の診断と治療およびその予後に関しては極めて複雑であり，未だに明かにされておらない点が多々ある。それに対して新しい診断法と治療が試みられているが，本年度の研究で重要なことは，成人においても糖原病がみられることが決して少なくないことが実証されたことと，代謝性蓄積症の実態を把握するために今後多くの施設の協力を得て，信頼度の高いわが国の代謝性蓄積症の疫学調査の必要を認め，その調査項目を検討し来年度の実態調査の準備を完了したことは高く評価される。

○カルシウム代謝異常の実態に関する研究（分担研究者　松田一郎）

最近注目をあびている代謝異常の１つにカルシウム代謝異常症があるが，わが国においては未だにその実態調査すら行なわれていない。このため55年度は第一次調査アンケートをまとめ，1011 名の患者が登録された意義は大きい。そして，各研究協力者により本症診断手引作成の基礎資料の研究が行なわれているが，これらは本症解明のために大きな基本を与えるもので，高く評価されるべきである。

○先天性代謝異常症早期発見例の予後に関する研究―治療指針の見なおし―（分担研究者 多田啓也）

厚生省では昭和52年10月より新生児マス・スクリーニングを実施し，先天性代謝異常症の早期発見に大きな業績をあげているが，これらの患児の予後の追跡研究も同等に重要である。本研究では 577 例の症例について追跡し，何れもその後の発育が概ね正常範囲内にあり，治療は順調におこなわれていることが確認された成績を得ておることはすばらしい結果であり，高く評価される。

○代謝異常症の新しいマス・スクリーニング法の開発的研究（分担研究者　森山豊　成瀬浩）

新生児マス・スクリーニングを受けたものが昭和54年度には 91.5％となったことは喜ばしいが，再採血を要請されても受けないものの対策は極めて重要である。その問題の対策を検討することは重要であり，また更に多くの疾病を対象とするための新しいマス・スクリーニングの方法を研究している点は高く評価される。

○慢性甲状腺機能障害の疫学と予後に関する研究（分担研究者　中島博徳　入江実）

本症に関するマス・スクリーニングの方法についても大体の合意が得られ，ＴＳＨ法と T_4 法が併用されるようになって，昭和55年度までに 163 名の患者を発見したが，これの治療およびその予後追跡が重要な問題になってくる。本研究ではその第一歩を踏みだしており，更にマス・スクリーニング法の改善のための研究がなされている点，非常に重要な研究がなされているといえる。

○先天性副腎皮質機能障害の治療と予後に関する研究（分担研究者　諏訪城三）

本症の治療に当っては，鉱質コルチコイドの問題をめぐっていろいろ問題が提起されてきたが，この治療方法に一定の方針を打ちだすための努力がなされ，また塩喪失型の輸液療法の検討の必要性，低 Na 血症の補正の問題，経口的ハイドロコーチゾンの投与量の決定など，大いにみるべき成果を得ている。

○若年型糖尿病の生活指導指針（治療指針を含む）に関する研究（分担研究者　日比逸郎）

本研究も診断法に関しては一応成果を得たので，治療の問題に研究の重点が移行してきている。そのうちでも特に治療のための生活指導法が重要であり，各研究者により指針作成のための研究がなされておるのは重要である。また年々，本症は小児においても増加の傾向にあり，若年型糖尿病の全国調査を行うことは大いに意義があり，高く評価される。

o 白血病および慢性血小板障害の実態と治療基準の設定に関する研究（分担研究者　福井弘，長尾大）

全国実態調査で先天性凝固障害症 3315 名を把握し，また，わが国で初めて先天性血小板機能異常症の全国調査で 213 名を集計している。そしてこれらの患者につき治療を試みつつ，その基準を設定するための研究が行なわれている。特に血友病の出血に対する治療の研究に力が注がれており，その成果は著明である。

o 口蓋裂による咀しゃく障害に対する矯正治療の研究（分担研究者　三浦不二夫）

小児の言語障害が問題になってきているがその大きな原因の 1 つに口蓋裂のあることは古くから知られていた。しかし言語障害の面からの治療方法は従来多くの関心がはらわれておらなかった。本研究ではこの面を主とした研究が行なわれ，その治療基準を設定しようとする試みは重要であり，高く評価される。

以上を総括してみると本研究班はこれまでの合屋班の研究の上に立って，漸く治療方法の検討と治療基準の設定に焦点が絞られてきており，小児慢性疾患（内分泌，代謝，血液系）に関する研究の大成に向かって更に一歩前進を加えたものといってよいと思われる。

2）評価委員

九州大学医学部小児科教授　　合屋　長英

初年次の研究が多いため，実態調査段階のものが多く，今後の発展を期待している。

1　代謝性蓄積症　（北川氏）

Hunter 症候群の保因者診断の発展が注目される。

2　Ca 代謝異常症　（松田氏）

検査部などにおける data を用いて Ca 低値のものから screening することが提案されたが，血清タンパク値との関連を配慮すれば，一考する価値があるようである。

3　先天代謝異常早期発見例の予後　（多田氏）

フェニールケトン尿症治療成績が外国に比し良好であることは心強い。ヒスチヂン血症の治療基準の確立が期待される。

4　代謝異常症のマス・スクリーニング　（森山，成瀬氏）

一部においてＲＩＡ法に劣らぬ感度，精度を有するＥＩＡ法の開発が成功しつつある。大いに期

待し，心強い。

5　慢性甲状腺機能障害　（中島，入江氏）

マス・スクリーニングにより急速に早期発見例が増してきている。control 可能な症例が多いので，重要な意義をもっている。Cut-off point について多少の問題が残っているようである。

6　先天性副腎皮質機能障害　（諏訪氏）

7　若年型糖尿病　（日比氏）

施設による合併症などの差が大きいことが注目された。dextrometer 使用による年長児における自覚促進も追試を要する。

8　血友病，慢性血小板障害　（福井，長尾氏）

家庭における予防的因子補充療法の導入が必要であろうが，保健適用については問題が少なくないようである。

全般的にみて，スクリーニングによる異常者の発見，再検時における行政と医療機関との連帯，また測定キットの恒常性（おそらく抗低力価の不均一性など）に問題点が少なくないことを痛感した。

3）評価委員

日本大学医学部小児科教授　　馬場　一雄

先天性代謝異常，内分泌疾患ならびに先天性凝血障害の早期診断や発症予防に関するわが国の研究及び行政的施策は，国際的に見ても世界の最高水準にあるものと思われるが，基礎的研究が急速に推進されつつある領域であるだけに，応用面，実用面にも多くの改善の余地が残されている。

本研究班に属する各班員の報告は，何れも小児の幸福と社会の福祉とを志向した実用的研究であって，研究完了時には大きな成果が期待される。したがって，この研究が今後も継続されることを強く要望したい。

そして，これらの成果をふまえて，最終的には，早期診断と発症予防のための実用的指針がまとめ上げられることを希望する。

なお，口蓋裂に関する研究は，極めて重要な課題であり，内容的にもすぐれたものと考えるが，班の構成から考えれば，むしろ臓器系に所属すべきもののように思われた。