

新生児マススクリーニングによって発見された先天代謝異常症の追跡調査 (3)

青 木 菊 磨
(母子愛育会総合母子保健センター)

研究目的

新生児マススクリーニングによって発見された症例は早期治療開始による健全育成を目的としており、そのため長期間の追跡調査は重要な意義を持っている。今年度も昨年に引続いて実施しており、調査内容を検討して今後のスクリーニングの在り方などに役立てることを目的とする。

研究方法

追跡調査の対象は59年度まで継続されている症例および60年度に新たに発見された症例である。昨年度と同様、59年10月から60年9月の間に各地域のスクリーニングセンターで陽性となった例の報告を依頼し、それに基づいて10月中旬に各医療機関に調査表を発送した。一方これまで追跡が引続き継続されてきた症例についても、昨年と同様に10月中旬に調査表を発送し、各主治医に記入を依頼した。

研究成績および考察

(1) 全国スクリーニングセンターからの解答

53カ所のスクリーニングセンターに依頼したところ、1カ月以内にすべてのセンターから解答を得ることが出来た。これに基づいて新しく発見された症例の追跡調査が可能となり、調査を実施していく上で重要な資料となった。

(2) 調査表の発送と解答状況

上記の資料に基づいて60年10月に全国233医療機関に調査表を発送し、61年2月迄には143カ所から解答が得られている(解答率61%)。

(3) スクリーニング陽性例と医療機関での診断内容

表1はスクリーニング5項目について、スクリーニングの内容と医療機関での診断を59年度と60年度について比較したものである。60年度の医療機関からの解答は現在迄に61%であるため完全な比較は出来ないが、スクリーニングの陽性例数はメチオニン、ロイシン、ガラクトースの3項目では60年度は2～3倍に増加している。何れもカットオフポイント前後での判定が微妙なためであろうと想像される。スクリーニングで発見されてから医療機関に受診するまでに追跡調査から脱落してしまう例が59年度には12例(フェニルアラニン1例、ガラクトース

8例、メチオニン3例、ロイシン0例)存在しているが、多数の検査対象から選択された貴重な例であり、今後このようなことがないように努力することが必要である。

表1 スクリーニングセンターで発見されたスクリーニング陽性例と医療機関での確定診断の内容

	昭和59年度				昭和60年度			
	男	女	不明	計	男	女	不明	計
フェニルアラニン								
スクリーニング陽性数	15	13	3	31	15	14		29
医療機関からの報告								
フェニルケトン尿症	5	7		12	2	7		9
高フェニルアラニン血症	3	5		8	4	0		4
悪性高フェニルアラニン血症	1	0		1	2	0		2
一過性, その他	6	1	2	9	7	2		9
未報告			1	1	0	5		5
メチオニン								
スクリーニング陽性数	3	8	4	15	22	15		37
医療機関からの報告								
ホモシスチン尿症	0	0		0	1	0		1
高メチオニン血症	3	5		8	1	0		1
一過性, その他		3	1	4	16	8		24
未報告			3	3	4	7		11
ロイシン								
スクリーニング陽性数	3	2		5	7	4		11
医療機関からの報告								
メープルシロップ尿症	3	2		5	1	0		1
一過性, その他	0	0		0	3	4		7
未報告	0	0		0	3	0		3
ヒスチジン								
スクリーニング陽性数	99	83	15	197	91	79	1	171
医療機関からの報告								
ヒスチジン血症	83	70	1	154	70	57		127
一過性, その他	13	10	3	26	2	6		8
未報告	3	3	11	17	19	16	1	36
ガラクトース								
スクリーニング陽性数	32	24	9	65	41	36		77
医療機関からの報告								
ガラクトース血症 I型	1	0		1	0	1		1
II型	1	1		2	1	3		4
III型	12	7		19	7	3		10
一過性, その他	16	15	4	35	26	23		49
未報告	2	1	5	8	7	6		13

表2はスクリーニング開始以来確定診断され、追跡調査されている症例数(登録総数)と、

60年10月に調査表を発送した数、および回収率を示している。死亡例およびヒスチジン血症の一部を除いてほぼ全例に追跡調査が実施されており、今年度の回収率は一部未報告があるため少ないが、前年度回収率はほぼ100%である。

表2 これ迄に発見された5疾患の追跡調査60年度回収状況
(61年1月27日現在)

疾患名	登録総数	発送数	回収率(%)	前年度最終回収率(%)
フェニルケトン尿症	97	96	74.0	94.9
高フェニルアラニン血症	30	29	72.4	100.0
ビオプテリン欠乏症	8(1)	7	85.7	100.0
メープルシロップ尿症	20(3)	17	70.6	100.0
ホモシスチン尿症	11(2)	9	66.7	100.0
高メチオニン血症	31	21	76.2	100.0
ガラクトース血症 I	15(2)	13	61.5	91.7
II	4	4	50.0	100.0
III	36	31	61.3	93.8
その他	36	11	81.8	100.0
ヒスチジン血症	1192	733	83.1	83.1
合計	1480	971	80.2(%)	85.5(%)

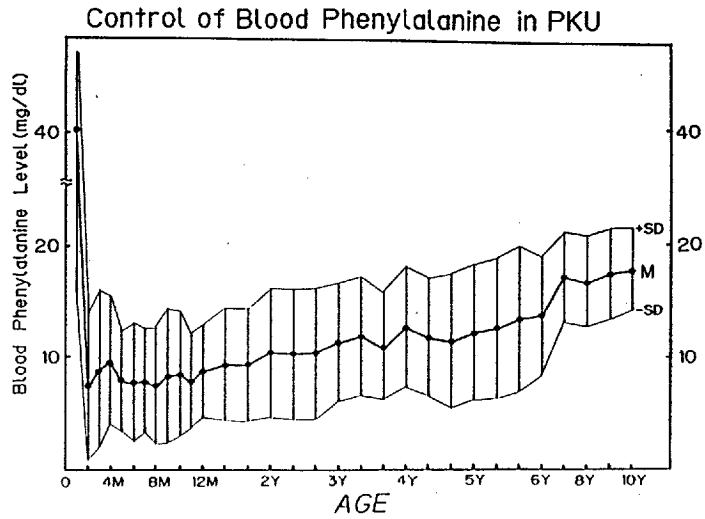
()は死亡数

確定診断される症例の内容について、最近の特徴はガラクトース血症II型の増加である。表2は4例となっているが、その後59年1例、60年5例が発見されており、急激な増加の傾向がうかがわれる。その理由は恐らくスクリーニングの方法によるものと思われる。スクリーニング開始当時はボイトラー法によるトランスフェラーゼの測定のみであったが、その後ペイゲン法が導入され、最近になって酵素を用いたガラクトースおよびガラクトース-1-リン酸の測定法(藤村法)が普及されたことによって、II型と診断される症例数が増加したものと思われる。本症は未治療の場合には白内障を伴うので、視力障害を防止する立場から注意すべき疾患である。ガラクトース血症I型の頻度はかなり低い、II型は今後I型よりも多く発見されていくものと思われる。

(4) これまでに発見されたPKUの追跡状況

PKUはこれ迄に97例発見され、追跡不可能となった症例は2例である。治療内容は大部分良好であるが、DQやIQについては多少低値を示す例も存在する。血中フェニルアラニン値は年齢が進むにつれて徐々に上昇の傾向を示し、特に就学を境にして一段と上昇している(図1)。その理由として学校での給食が関係していると想像され、今後検討されるべき問題点と思われる。

図 1



結 語

追跡調査の内容について、その概略を述べた。調査の時期についてこれまで10月～9月を選んでしたが、発生頻度などの算定は毎年厚生省の発表する出生数や検査実施数を母数として算出しなければならないので、今後は厚生省と同一の年度で調査を実施する方がよいと思われる。

本研究のため貴重な症例の資料を御教示いただいた主治医の先生方、およびスクリーニング陽性例について御報告いただいた各地区のスクリーニングセンターに深甚なる謝意を表します。



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



研究目的

新生児マススクリーニングによって発見された症例は早期治療開始による健全育成を目的としており、そのため長期間の追跡調査は重要な意義を持っている。今年度も昨年に引続いて実施しており、調査内容を検討して今後のスクリーニングの在り方などに役立てることを目的とする。