

先天代謝異常マススクリーニングの問題点

住 吉 好 雄

昭和52年より全国的に始められた先天代謝異常マススクリーニング検査は、昭和54年からクレチン症が加わり現在6疾患について実施されている。昭和60年度には99.4%の受診率を示しほぼ全新生児をカバーしているといっても過言ではない。そして現在までに発見され治療を受けた患児は2,018名にものぼっている。この有益な新生児マススクリーニングも開始以来己に10年を経過し、この辺で現行のマススクリーニングの問題点を考え、今後の新生児マススクリーニングに資する目的で本調査を行った。問題点としては、(1)一次検査で検査結果が疑陽性または陽性の児は確実に再検査が行われているであろうか。再検査もれはどの位あるか。(2)患者の follow-up 体制は出来ているであろうか。(3)マターナルPKUについて患児への教育は誰が行うのか。(4)今後のマススクリーニングに追加すべき対象疾患は何か。現行の新生児マススクリーニングを今後続けるにあたってどのような問題点があるか。等を挙げ全国都道府県の日本母性保護医協会(日母)支部の支部長ならびにマススクリーニング担当者にアンケート調査を行った。問題点の(1)については集計が間に合わなかったので後日報告する。

先天代謝異常マススクリーニングの問題点 (アンケート調査中間報告)

I. 患児の follow-up 体制について

Q 1. 貴支部では、検査結果が疑陽性又は陽性の児を特定の病院へ送る体制は整っていますか。

- A. イ. 整っている …………… 35 (85.4%)
ロ. 整っていない …………… 6 (14.6%)

計 41

Q 2. 貴支部には、検査結果が疑陽性又は陽性の児の follow-up 状況を討議する小児科医との合同委員会はありますか。

- A. イ. ある …………… 8 (19.5%)
ロ. ない …………… 31 (75.6%)
ハ. 無回答 …………… 2 (4.9%)

計 41

II. マターナルPKUについて

Q 1. スクリーニング発見以後発見された女児(8歳以下)について治療された病院および現在の患児の状況を把握しておられますか。

- A. イ. 把握している …………… 14 (35%)
ロ. 把握していない …………… 24 (60%)

ハ. 無回答 2 (5%)

計 40

Q 2. マターナルPKUについて患児への説明、妊娠時の対策等について小児科医と話し合
いをされたことがありますか。

A. イ. ある 5 (12.5%)

ロ. ない 33 (82.5%)

ハ. 無回答 2 (5%)

計 40

Ⅱ. 今後のマススクリーニングについて

Q 1. 今後マススクリーニングに追加すべき疾患としてどのようなものを考えておられます
か。

A. イ. 先天性副腎皮質過形成症 10

高チロジン血症 2

ATL 1

神経芽細胞腫 1

高フェニールアラニン血症 1

尿素サイクル異常症 1

ロ. 特に考えていない 25

ハ. 無回答 2

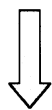
Q 2. 今後マススクリーニングを続けるに際し留意すべき問題点がありましたらお教え下さ
い。

A. 別紙

問題点

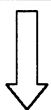
- 対象疾患を限りなく追加していくことは不可能であるから見直しが必要である。
- マターナルPKU対策は全くなされていないのが実情である。日母の強力な指導性が望まれる。
- 新生児採血に関する障害・医事紛争の有無についての全国的調査は行われているか、その資料があれば教えて欲しい。
- 小児科との連携をもっと密にすべきである。
- 検査陽性者に対する事後指導の強化。
- フォローアップ体制の強化
- 蛋白異常例えばPIVKAⅡ等の検査
- 第1線の開業医と治療機関との協議の場を作って欲しい。
- 陽性児の登録および追跡調査システムの確立。
- 新しい技術者養成のための講義～実習を含む系統的な研修を隔年毎に実施する必要がある。

- 現在クレチン症の検査のため I-125 を使用しているが、その取扱いや保存、排液の処理などに多くの問題があるので RI を用いない EIA 法に切り換える必要がある。
- 日進月歩の科学技術を取り入れ常に高い精度のスクリーニングが実施出来るようゆとりある人員の配置が必要である。
- 今後、遺伝子治療の進歩に伴い、マススクリーニング可能な疾患の増加が考えられる。
- 検査体制の整備（人員、予算面での充実）が、精度の維持、マススクリーニングの発展に非常に重要であると思われる。
- 小児科医と行政当局と協力を密にして全国的な将来の計画があれば協力する。
- 只、現在の検体の流れ方、患児の follow-up は、何処にも中心がないと思われ、保健所や県衛生部、県衛生研究所との連携を密にする必要がある。
- 料金の問題、フォローの重要性（登録、追跡調査等）、産科医及びパラメディカルの教育
- マススクリーニングの意義、目的を妊婦、親にさらに教育すべきと思われる。
- スクリーニング陽性児再検等で受診の際に親の知織が乏しく無意味な心配をしている場合が多い。
- 県単位事業であるが、里帰り分娩についても実施している。HBs 検査も含めて全国一律で実行して欲しい。
- 産科から小児科へ転科した症例がスクリーニング漏れになるケースが多い。小児科との連携を確実にしたい。
- 行政側でも守備範囲が、検査だけで、その他の follow-up をしていない。
- マススクリーニングの県内統一管理センターがはっきりしない。
- 追跡調査するセンターがはっきりしない。
- 県外移動後は不明となる。
- いわゆる、里帰り分娩の場合の児と疑陽性、陽性例の取扱い方及びその follow-up 態勢を如何にすべきか。その方法の確立と日母会員へのその徹底。
- マターナル PKU の問題のため、follow-up の強化とその制度化。
- 将来新しい検査項目が現在のマススクリーニング検査に加えられ、実施されるようになった時には、項目によって検査機関を変えるのではなく現在実施されているシステムを活用してマススクリーニング検査ができることを希望する。
- 未熟児のチェック、再検未提出者の取扱い。
- 患児に対する医療機関と検査機関の連絡強化。



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



昭和 52 年より全国的に始められた先天代謝異常マススクリーニング検査は、昭和 54 年からはクレチン症が加わり現在 6 疾患について実施されている。昭和 60 年度には 99.4%の受診率を示しほぼ全新生児をカバーしているといっても過言ではない。そして現在までに発見され治療を受けた患児は 2,018 名にものぼっている。この有益な新生児マススクリーニングも開始以来己に 10 年を経過し、この辺で現行のマススクリーニングの問題点を考え、今後の新生児マススクリーニングに資する目的で本調査を行った。問題点としては、(1) 一次検査で検査結果が疑陽性または陽性の児は確実に再検査が行われているであろうか。再検査もれはどの位あるか。(2) 患者の follow-up 体制は出来ているであろうか。(3) マターナル PKU について患児への教育は誰が行うのか。(4) 今後のマススクリーニングに追加すべき対象疾患は何か。現行の新生児マススクリーニングを今後続けるにあたってどのような問題点があるか。等を挙げ全国都道府県の日本母性保護医協会(日母)支部の支部長ならびにマススクリーニング担当者にアンケート調査を行った。問題点の(1)については集計が間に合わなかったので後日報告する。