

東京都における先天性副腎過形成症マス・スクリーニングの現状とその問題点 (分担研究：マス・スクリーニングシステムの情報収集・利用に関する研究)

下澤和彦^{1,2}、税所純敬¹、豊浦多喜雄¹、松本勝³、柴田實⁴

要約：東京都における新生児代謝異常スクリーニングの検査施行機関は、東京都予防医学協会と東京都立衛生研究所の2つがある。要精密検査者の検査結果報告システムは、予防医学協会の対象者に関してはチェックリストを精検医療機関に送付することにより行われているが、チェックリストの記載は主治医の判断にまかされている。都衛研の対象精検者では患者のプライバシー保護等の立場から精検結果報告システムはできていない。すなわち、東京都では確固とした副腎過形成のスクリーニング追跡システムはなく、検査機関と精査機関の両者が個人的に関与し、その情報を収集しているにとどまっており、現状が続けばスクリーニングで発見された患者の追跡は極めて困難になることが予想される。これを防止するためにも、行政を中心とした患者追跡、診断の確定できない精検者に対する調査あるいは患者情報を管理する何らかのシステム（機関）が必要であると考えられる。

見出し語：先天性副腎過形成、新生児マス・スクリーニング、追跡調査、情報管理

研究方法

先天性副腎過形成症のマス・スクリーニングにおける精検者と発見された患者の追跡システムを確立させるための問題点を明らかにするため、現在の東京都におけるスクリーニング陽性者の把握方法とその状況について検討した。実際には、東京においてはスクリーニング陽性者に対する追跡システムが確立されていないため、検査施行機関でどのように把握されているかについて調査した。調査期間は先天性副腎過形成症のスクリーニングが開始された昭和64年（1989年）1月から平成5年12月末までとしたが、東京都における検査施行機関は、都立病院と都立産院で出生した新生

¹東京医科歯科大学医学部小児科、²光ヶ丘小児科、³東京都予防医学協会、⁴東京都立衛生研究所

児を対象とした都立衛生研究所（都衛研）とその他の都内の全ての病・産院で出生した新生児を対象とした東京都予防医学協会（予防医学協会）の2つがあるため、この2検査機関で別々に検討した。

結果

1.検査陽性基準：予防医学協会および都衛研での検査陽性基準を図1に示した。ここでは濃度表示を全血表示に統一してあるが、基準は両者で若干異なっている。

予防医学協会では直接法の上位3パーセントイルを抽出法で測定し、その値により正常、再採血、初回要精密検査者と判定し、再採血者に対しては抽出法により測定し、2.5 ng/ml以上を精密検査としている。

都衛研では、対象としている医療機関の性格上、低体重児が占める割合が全体の3割以上と多く、再検者に低体重児が多いため、再検基準と精検基準を別々に定めてはいない。現在は直接法で6.5 ng/ml以上の検体に対して抽出法で測定し、4 ng/ml以上を再検としている。都衛研では、陽性者の17-OHPが、軽度高値でかつ低体重児の場合は「先天性副腎過形成症検査経過報告書」を発行し、濾紙17-OHPの値と低体重児で17-OHPが高値となることを伝え、より詳細な検査の必要性に関しては、主治医に判断を委ねている。

2.スクリーニング成績：表1に昭和64年1月から平成5年12月までのスクリーニング成績を示した。

予防医学協会では466,360人がスクリーニングされ34人の低体重児を含む126人が要精密検査者となり、ここから24人の患者が発見されて

いる。

都衛研では、42,985人のうち112人が精査対象者となったが、このうち99例では低体重児のため「検査経過報告書」の送付にとどまり精査医療機関での精密検査にはいたらなかった。最終的に要精検となった例は13例であり、この13例中低出生体重児は10例（うち患児が1例）で、残り3例の成熟児は全員患児であった。

3.検査陽性者の連絡体制：図2に現行の精検者と再採血者への連絡体制を示した。

予防医学協会では、再採血者に対しては、検査担当者が出生した産科あるいは産院に連絡しそこから陽性者に連絡するシステムをとっているが、精密検査基準を越えたときは、検査担当者が直ちに精査機関の医師に受け入れ可能か否かを問い合わせ、同時に出生施設に対して、陽性者に速やかに連絡をとり精査機関への受診を勧めるように依頼している。精査機関の医師は、出生施設からの問い合わせや陽性者からの問い合わせを受け、疾患の緊急性について説明し、また児の状態を把握し緊急受診の必要性を決定するため産科あるいは陽性者の家族から情報を得て判断することもある。この場合、スクリーニング陽性者と行政とのかわり合いは、陽性者が保健所から精密検査依頼票の交付を受けるのみである。

都衛研では、基準を越えた新生児が発見されたときは、原則として都の母子衛生課に連絡しそこから再採血依頼を行ってるが、当該新生児が低体重児で「経過報告書」を発行するのみの時は主治医に、あるいは未熟児でなく濾紙血17-OHPが極めて高いときは担当者が直接産科に連絡し再採血ないしは精検を依頼している。

4. 精検者の結果報告体制：図3に精検者の検査結果報告体制の現状を示した。

予防医学協会の対象者に関しては、予防医学協会から受診した医療機関へチェックリスト（厚生省心身障害研究「マス・スクリーニングに関する研究」昭和61年度報告書）を送付することにより行われている。患児がどの精査医療機関を受診したかは、要精検連絡時の情報のみに依存している。チェックリストは予防医学協会での要精密検査者126人のうち121人で回収でき未報告は低体重児4人を含む5人のみであった。しかしながら1993年末までに25例が患者として報告されているが、3例で血清電解質や血中ステロイド濃度の記載がなく、他の一例はその記載からは診断に疑問の残る症例であった。

都衛研の対象精検者では、連絡体制はあるものの検査結果の報告を求めるシステムは、患者のプライバシー保護等の立場からできていない。都衛研で確認されている患者4人の内2人は検査担当者の個人的情報として得たものであり、他の2人は今回の調査を契機として患者と判明したものであった。

行政との関係では、双方の検査機関の対象者ともに、保健所に対して精査機関に受診した事実が

知らされるだけになっている。

考案

東京都では先天性副腎過形成のスクリーニング追跡システムに確固としたものはなく、今回の調査でも、精密検査時における患者の状態や検査結果、最終的な偽陽性の判定結果などの情報の収集に当たっては、検査機関と精査機関の両者が、ある意味で個人的に関与しているだけであることが明らかとなった。

スクリーニングの目的は、正しい診断はもとより、スクリーニングされた患児が正しく治療され正常に発育することであるが、このためには患児の治療あるいは発育についてや、診断の確定できていない症例に対する調査などのスクリーニング陽性者に対する追跡システムが不可欠と考えられる。しかし、現在の状態が続けば、精査機関が増加するにつれチェックリストの回収率の低下も予想され、スクリーニングで発見された患者の追跡は極めて不十分になると考えられる。これを防止するためには、患児のプライバシーの保護に配慮することはもちろんであるが、行政を中心とした患者の情報を管理するシステムの早期確立が必要であると考えられる。

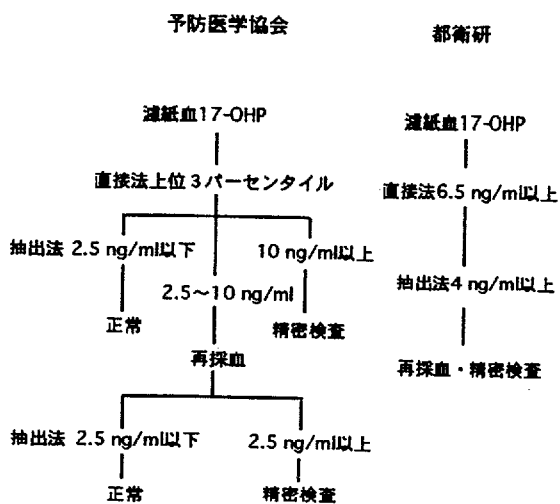


図1 検査陽性基準

表1 東京都における先天性副腎過形成症のスクリーニング成績

1. 予防医学協会

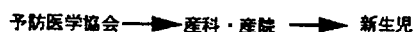
	受付数	要精検数	患者数
S64.1 - H1.3	22,199	6 (0.027%)	2
H1.4 - H2.3	96,220	32 (0.033%)	5
H2.4 - H3.3	93,812	30 (0.032%)	7
H3.4 - H4.3	93,894	14 (0.015%)	2
H4.4 - H5.3	92,327	25 (0.027%)	3
H5.4 - H5.12	67,911	19 (0.028%)	5
合計	466,360	126 (0.027%)	24

2. 都衛研

	受付数	要精検数	患者数
S64.1 - H1.12	8,776	19 (0.22%)	1
H2.1 - H2.12	8,601	17 (0.20%)	1
H3.1 - H3.12	8,832	19 (0.22%)	0
H4.1 - H4.12	8,335	24 (0.29%)	1
H5.1 - H5.12	8,441	33 (0.39%)	1
合計	42,985	112 (0.26%)	4

1. 予防医学協会

1) 再採血者



2) 精検者



2. 都衛研

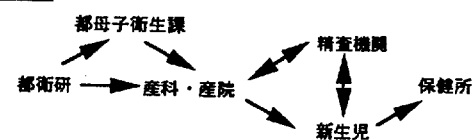
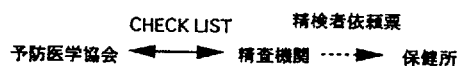


図2 検査陽性者の連絡体制



破線は情報不十分を示す

図3 精検者報告体制



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



要約：東京都における新生児代謝異常スクリーニングの検査施行機関は、東京都予防医学協会と東京都立衛生研究所の2つがある。要精密検査者の検査結果報告システムは、予防医学協会の対象者に関してはチェックリストを精検医療機関に送付することにより行われているが、チェックリストの記載は主治医の判断にまかされている。都衛研の対象精検者では患者のプライバシー保護等の立場から精検結果報告システムはできていない。すなわち、東京都では確固とした副腎過形成のスクリーニング追跡システムはなく、検査機関と精査機関の両者が個人的に関与し、その情報を収集しているにとどまっており、現状が続けばスクリーニングで発見された患者の追跡は極めて困難になることが予想される。これを防止するためにも、行政を中心とした患者追跡、診断の確定できない精検者に対する調査あるいは患者情報を管理する何らかのシステム(機関)が必要であると考えられる。