

先天性副腎過形成、クレチン症マススクリーニングの実態調査（山梨県）

第二報

（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）

大山建司、雨宮伸、田中昭子*

要約 山梨県において先天性副腎過形成、クレチン症マススクリーニングの実態調査を行い、マススクリーニング陽性例のなかで診断の確定した例と小児慢性特定疾患申請例を過去5年間にわたって照合した。その結果、先天性副腎過形成は1例、クレチン症は7例発見され、マススクリーニングからの診断確定例と小児慢性特定疾患申請例は完全に一致していた。マススクリーニング陰性例のなかに、その後先天性副腎過形成或いはクレチン症と診断された、所謂false negative 例は存在しなかったと推測される。マススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を照合するような管理体制を検討していくことは、マススクリーニングシステムの情報収集上有用性が高いと考えられる。

見出し語 先天性副腎過形成 クレチン症 マスクリーニング 小児慢性特定疾患

はじめに

先天性副腎過形成、クレチン症のマススクリーニングにおいて、マススクリーニング陽性例の中で確定診断のついた症例の頻度は、追跡調査によってある程度正確に把握することが出来ると考えられる。一方、マススクリーニング陰性の中で、これらの疾患と診断された症例（false negative）がどの程度存在するか、を調査することは極めて重要であるが、実際には広範囲での正確な把握はマススクリーニングに基づき調査だけからでは困難である。

我々は、昨年度から山梨県における先天性副腎過形成、クレチン症のマススクリーニング陽性例を追跡調査すると共に、小児慢性特定疾患申請例の中から先天性副腎過形成、クレチン症をピックアップし、マススクリーニング陽性例と照合することにより、マススクリーニングのfalse negative 例が存在するか否か、について調査を行った。

結果

表1は1989-1993年の5年間の年次別出生数とマススクリーニング数を示したもので、平均して99.5%以上がマススクリーニングをうけていることが明らかとなった。表2は先天性副腎過形成のマススクリーニング陽性数と陽性率を示したものである。一次スクリーニング陽性率は0.1-0.43%で、平均0.28%とほぼ一定であった。また2500g未満の低出生体重児では1.1-3.4%が一次スクリーニング陽性で、一次スクリーニング陽性例の約2/3を占めていた。5年間で1次スクリーニング陽性121例中2次検査陽性は1例で、この症例は先天性副腎過形成と確定診断去れている。

クレチン症マススクリーニングの結果を表3に示す。一次スクリーニング陽性は5年間で185例（0.42%）で、そのうち15例が2次スクリーニング陽性となった。二次スクリーニング陽性例につ

いて主治医に診断を確認したところ、表4に示したように最終的に7例がクレチン症で、8例が一過性高TSH血症であった。表5は月別のクレチン症発生数を示したもので、12月から3月に発生が集中していた。この意味については不明である。

次に、1990-1993年の4年間に山梨県に小児慢性特定疾患として申請された症例について調査を行った結果を表6に示す。先天性副腎過形成の申請は1990年の1例のみでマススクリーニング陽性例と同一例であった。クレチン症に関してはマススクリーニング陽性例からの診断例は1990-1993年で4例認められ、小児慢性特定疾患でも4例の申請があった。そこで、これらの症例について申請後の経過について問い合わせを行った。その結果、全例マススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患として申請された症例は同一例であった。

考察

昨年度から行っている実態調査の主な目的はマススクリーニングにおけるfalse negative例の有無、すなわちマススクリーニングで陰性と判定された症例のなかで、後に先天性副腎過形成あるいはクレチン症と診断された症例がないか否かを調査することである。山梨県は年間出生数が9000人弱とマススクリーニング精度調査には少数であり、今回の調査結果をそのままマススクリーニング全体にあてはめることは危険が大きいと思われるが、一方では、小地域であるために情報収集が的確に行われ、よりきめの細かい調査が可能である。マススクリーニングにおけるfalse negative例の有無を調査するには、主な病院へのアンケート調査による方法と小児慢性特定疾患への申請例から調査する方法が考えられる。今回、各方面の協力によりマススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を同時に調査し、かつ各々が同一例か否かを確認することが出来た。その結果、先天性副腎過形成、クレチン症ともマススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例は完全に一致しており、マススクリーニング陰性で小児慢性特定疾患への申請例は認められなかった。このことから山梨県においては、過去5年間マススクリーニング総数43696例のなかに先天性副腎過形成、クレチン症に関しては出生直後の死亡例を除きfalse

negative例は存在しなかったと考えられる。先天性副腎過形成、クレチン症の発生率は各々 $1/43696$ 、 $6/43696=1/6242$ であった。

マススクリーニングではfalse negativeを極力抑えることが重要であるが、それは一方でfalse positiveを増加させる結果となり、cut-off pointが常に問題となる。従来、false positiveの面からの検討はしばしば行われているが、false negativeに関する調査の報告は少ない。現在、先天性副腎過形成、クレチン症は殆どの症例が小児慢性特定疾患に申請されていると考えられ、各県ごとにデータが保存されている。それ故、この申請例とマススクリーニング陽性例の照合は最も合理的な方法である。いずれも厚生省が主体制を持っている事業であり、データを所持している県との協力がはかれるような働きかけが望まれる。マススクリーニング陽性例を県に提出して、県の担当課で両者を照合してもらえば、第三者には症例の氏名は明らかにされる言もなく、プライバシー保護の問題も解決出来ると考えている。

結語

山梨県において先天性副腎過形成、クレチン症に関しマススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を過去5年間にわたって照合し、全例が一致した。この結果、マススクリーニングにおいてはfalse negative例は存在しなかったと考えられる。マススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を照合するような管理体制を検討していくことは、マススクリーニングシステムの情報収集上有用性が高いと考えられる。

表1 先天性副腎過形成マススクリーニング実態調査（山梨県）

	出生数	スクリーニング 総数	スクリーニング率
1989	8801	8748	99.4%
1990	8582	8571	99.9%
1991	8957	8916	99.5%
1992	8891	8820	99.2%
1993		8641	
計		43696	

表2 先天性副腎過形成マスキリーニング実態調査（山梨県）

	一次スクリーニング 陽性	陽性率	二次スクリーニング 陽性
1989	16	0.18 %	0
1990	9	0.10 %	1
1991	23 (7)	0.25 (1.1) %	0
1992	38 (22)	0.43 (3.4) %	0
1993	35 (23)	0.27 %	0
計	121	0.28 %	1

() : 2500g未満

表3 クレチン症マスキリーニング実態調査（山梨県）
（スクリーニング総数 43696名）

	一次スクリーニング 陽性	陽性率	二次スクリーニング 陽性
1989	39	0.45 %	6
1990	17	0.20 %	2
1991	45	0.50 %	4
1992	39	0.44 %	2
1993	45	0.52 %	1
計	185	0.42 %	15

表4 クレチン症マスキリーニング症例の診断

	クレチン症	一過性 高TSH血症
1989	3/6	3/6
1990	0/2	2/2
1991	1/4	3/4
1992	2/2	0/2
1993	1/1	0/1
計	7/15	8/15

表5 月別クレチン症発生数

	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月
クレチン症発生数	2	1	1			1						2
スクリーニング総数 (5年間)	3834	3134	3631	3499	3793	3549	3927	3936	3773	3723	3554	3844

表6 小児慢性特定疾患申請症例（1990 - 1993）

	先天性副腎過形成		クレチン症		小児慢性特定疾患 内分泌疾患申請数
	小児慢性	スクリーニング	小児慢性	スクリーニング	
1990	1	1	0	0	
1991	0	0	1	1	121
1992	0	0	2	2	141
1993	0	0	1	1	156 (9ヶ月間)

先天率

先天性副腎過形成
クレチン症

1 / 43696
7 / 43696 = 1 / 6242



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



要約山梨県において先天性副腎過形成、クレチン症マススクリーニングの実態調査を行い、マススクリーニング陽性例のなかで診断の確定した例と小児慢性特定疾患申請例を過去 5 年間にわたって照合した。その結果、先天性副腎過形成は 1 例、クレチン症は 7 例発見され、マススクリーニングからの診断確定例と小児慢性特定疾患申請例は完全に一致していた。マススクリーニング陰性例のなかに、その後先天性副腎過形成或いはクレチン症と診断された、所謂 false negative 例は存在しなかったと推測される。マススクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を照合するような管理体制を検討していくことは、マススクリーニングシステムの情報収集上有用性が高いと考えられる。