

## マターナルPKUに対する医師の意識調査

(分担研究：マススクリーニング・システムの情報収集・利用に関する研究班)

青木菊麿 伊藤教子

**要約** わが国でフェニルケトン尿症(PKU)のマス・スクリーニングが開始されてから16年が経過し、開始当初のPKU女児は妊娠可能な年齢に達しているが、不十分な食事管理下に妊娠すると出生児に様々な問題点が合併することが明らかにされている。いわゆるマターナルPKU(母性フェニルケトン尿症)である。これに対する問題点を把握する目的で、スクリーニングで発見された女児のPKU85例および高フェニルアラニン血症(高PHE血症)45例の主治医に、患児の現在の追跡状況、治療体制のあり方などについてのアンケート調査を実施し、61.5%の回答率を得た。定期的に通院している症例は、PKU79%に対して高PHE血症は41%であり、通院しなくなった理由には様々な家庭の事情があるようであったが、住所の変更や治療の必要性に対する両親の理解不足などの回答も多かった。高PHE血症でもマターナルPKUの原因となりうることは明らかであるので、そのための治療基準の設定、治療を中断しないような家族への十分な説明を行う必要があること、などの意見が寄せられた。高PHE血症は良性の疾患であるということがこれまで一般的に云われているので、女児の場合は一層慎重な追跡が重要であるという事が強調されていた。

### 見出し語：母性フェニルケトン尿症、マターナルPKU、追跡調査

**研究方法** 新生児マス・スクリーニングで発見され、追跡調査されているフェニルケトン尿症および高フェニルアラニン血症の女児の症例を抽出し、各症例の主治医にアンケート用紙を郵送して回答を求めた。追跡調査はスクリーニング開始以来厚生省心身障害研究班により継続されてきたものであり、毎年追跡調査用紙をそれぞれの主治医に郵送して記入されている資料は、データベースとして母子愛育会総合母子保健センターに保存管理されているので、それに

基づいてアンケート用紙を発送した。その内容は以下のようなものである。

【アンケート】以下の設問についてご記入下さい。「その他」について御意見があればお述べ下さい。

(1) マターナルPKUの治療基準について

- ①普通食で血中フェニルアラニン値が( ) mg/dl以上は食事療法が必要である。
- ②詳細に治療基準の設定が必要である。
- ③その他

(2) 患児の現在の追跡状況について

- ①定期的に(通院している、通院していない)。
- ②家族は治療に(協力的である、協力的でない)。
- ③不定期にときどき通院する。
- ④家族との連絡は(ある、全くない)。

(3) 通院しなくなった理由について

- ①住所の変更
- ②食事療法の必要性を良く理解していない。
- ③その他

(4) マターナルPKUについて

- ①両親には内容について詳しい説明をする必要がある。
- ②スクリーニングで発見された当初から繰り返し説明する必要がある。
- ③時期を見て説明する。
- ④妊娠可能な年齢になってから説明する。
- ⑤その他

(5) マターナルPKUの治療体制について

- ①各地域での産科医、小児科医、栄養士などを含めた連絡会などの組織が必要である。

②そのような組織は(出来ている、現在計画中である、全くない)。

③全国的な組織が必要である。

④その他

(6) 良性高フェニルアラニン血症という病名について

- ①良性高フェニルアラニン血症の良性は除いた方がよい。
- ②古典的PKUとの区別はせず、両者を含めて高フェニルアラニン血症とした方がよい
- ③その他

(7) 血中フェニルアラニン値20mg/dl以下の高フェニルアラニン血症が十分にフォローされない傾向について、どのような対策をとったらよいか、もしよろしければ御意見をお聞かせ下さい。

結果 表1に示すように、これまでに追跡調査から得られた、スクリーニングで発見されたPKU女児は85例であり、高PHE血症女児は45例であった。このうち回答の得られた症例はPHE53例(62%)、高PHE血症27例(62%)であった。医療機関数は78で、48機関(62%)から回答が寄せられた。医師の数は93名であり、そのうち51名(55%)の医師から回答が得られた。

表1 回答状況

	発送数	回答数	回答率
PKU	85	53	62.4%
PHE血症	45	27	60.0%
合計	130	80	61.5%

設問(1)の母体性PKUの治療基準については、現在わが国においては設定されていないので、治療基準を求める意見が多数寄せられていた。

治療の際の血中フェニルアラニン値について13の回答があったが、その値は3mg/dl～20mg/dlに及んでおり、治療基準についての見解は統一されていなかった。

スクリーニングで発見された症例の追跡状況については、表2に示すごとくであり、追跡されなくなった症例は圧倒的に高PHE血症に多かった(48%)。このことは前回報告した追跡調査からのデータと全く同傾向を示しており、患児自身にとってはそれほど問題ではないかもしれない高PHE血症を母体性PKUの立場で考えるときに、問題点として検討する必要があると考えられた。

表2 患児の追跡状況

	PKU	高PHE血症
定期的に通院	42(79%)	11(41%)
不規則に通院	6(11%)	3(11%)
全く通院せず	5(9%)	13(48%)

表3 通院しなくなった理由

	回答数
①住所の変更	7
②理解不足	3
③その他	11
④追跡終了	1

(3)通院しなくなった理由についての回答は表3のごとくである。その中で住所の変更、即ち患児の両親の転勤などに伴って住所が変更になったときにそれがきっかけとなって通院しなくなった場合が32%を占めていた。

(4)母体性PKUの問題点に関して、患児の両親にどの様に説明したら良いか、当然のことではあるが、両親に時期を見て繰り返し説明を行うことについてはすべての医師が同一の見解を示した。妊娠可能な時期でよいとする意見もあったが、大多数はそれ以前から繰り返し説明を行うという見解であった(表4)。

表4 母体性PKUの説明について

	回答数
①両親に詳しい説明を	47
②最初から繰り返し説明	16
③時期を見て説明	28
④妊娠可能になってから説明	8

(5)母体性PKUの治療体制については表5に示すごとくであるが、各地域でのそれぞれの組織が必要である、あるいは全国的な組織も必要であるという意見が多く、少数ではあるが個々の教育で十分という見解もあった。しかしこの問題に対してそのような組織が出来ているのはわずか2件のみであり、現在計画中であるというものも含めて、これから取り組んでいかなければならない問題である。

表5 マターナルPKUの治療体制

	回答数
①各地域での組織が必要	35
②組織が出来ている	2
③組織を計画中である	8
④組織はない	32
⑤全国的な組織が必要	35
⑥全国的な組織は不必要	2
⑦その他：個々の教育で十分	1

(6) 高フェニルアラニン血症は血中フェニルアラニン値20mg/dl以下の場合に使用されている病名であり、これまで良性高フェニルアラニン血症とも云われていた。このような病名のために追跡が不十分になる可能性もあると想定しての設問であったが、良性を除いた方が良いという意見が54%あった。その他血中フェニルアラニン値から20mg/dl以上を古典的PKU、16~20mg/dlを軽症PKU、10~15mg/dlを高フェニルアラニン血症、10mg/dl以下を良性高フェニルアラニン血症とする、という意見も見られた。病名の変更も良いが諸外国との整合性を考慮する、中身のわかる病名にする、誤解を与えないようにする、などの意見もあった。

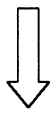
(7) 高フェニルアラニン血症が十分にフォローされなくなる傾向についての意見には様々のものがあり、統一された治療基準を設定して全国的な立場で十分にフォローされていく必要性があるという意見が多数寄せられた。

考察 マターナルPKUについては、わが国で新生児マス・スクリーニングが開始されて16年が経過した現在、早急に対処しなければならない課題である。その為には少なくとも家族との連絡が必要であり、血中フェニルアラニン値の厳密なコントロールが重要であるという情報を家族に伝えなければならない。マターナルPKUを予防するためには、妊娠中の血中フェニルアラニン値を2~4mg/dlにコントロールすることが望まれており、その為にはこれまで良性高フェニルアラニン血症として片づけられていた症例も再度厳重な治療基準に沿った食事のコントロールを必要とするようになる。血中フェニルアラニン値が例えば10mg/dl前後の高フェニルアラニン血症は、本人にとってはそれほど問題にはならないかも知れないが、妊娠に際しては胎児に様々な影響を与える可能性のあることを、医師も家族も十分に認識する必要がある。しかし高フェニルアラニン血症と診断された症例の約半数近くは医師との連絡が取れなくなっている状況にあり、今後慎重に対策を考慮する必要があると考えられた。その他マターナルPKUに対するわが国での治療基準の設定及びその普及、高フェニルアラニン血症も含めてフェニルケトン尿症と同様に管理していく体制、18歳以上の症例に対する治療費の補助、小児科医・産科医・栄養士も含めた治療体制の確立などの問題点を至急検討することが急務である。

【 今回の調査に御協力いただいた主治医の諸先生に厚く御礼申し上げます。 】



## 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



要約わが国でフェニルケトン尿症(PKU)のマス・スクリーニングが開始されてから16年が経過し、開始当初のPKU女児は妊娠可能な年齢に達しているが、不十分な食事管理下に妊娠すると出生児に様々な問題点が合併することが明らかにされている。いわゆるマターナルPKU(母性フェニルケトン尿症)である。これに対する問題点を把握する目的で、スクリーニングで発見された女児のPKU85例および高フェニルアラニン血症(高PHE血症)45例の主治医に、患児の現在の追跡状況、治療体制のあり方などについてのアンケート調査を実施し、61.5%の回答率を得た。定期的に通院している症例は、PKU79%に対して高PHE血症は41%であり、通院しなくなった理由には様々な家庭の事情があるようであったが、住所の変更や治療の必要性に対する両親の理解不足などの回答も多かった。高PHE血症でもマターナルPKUの原因となりうることは明らかであるので、そのための治療基準の設定、治療を中断しないような家族への十分な説明を行う必要があること、などの意見が寄せられた。高PHE血症は良性の疾患であるということがこれまで一般的に云われているので、女児の場合は一層慎重な追跡が重要であるという事が強調されていた。