

Maternal PKUの子防システムに関する検討 —文献検討による考察—

(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)

島田司巳 藤田泰之 小山正彦 大矢紀昭

要約： Maternal PKU予防については、妊娠可能期までは患者を追跡し、妊娠前より制限食治療を始めることが必要であり、そのためには本人や家族の疾患への理解がきわめて重要であるといわれている。ところが、特に高フェニルアラニン血症では追跡から離れてしまう症例があり、Maternal PKUを予防するうえで問題となっている。そこで、「Maternal PKU」をキーワードに国内外の文献検索を行い、各国のMaternal PKU予防システムに関する現状について検討した。

その結果、文献上、患者登録制が有用であるが追跡されない症例も存在しており、マス・スクリーニング開始前に出生した女性や、追跡から離れた症例への対応として、原因不明の精神遅滞児を持つ母親に対する再スクリーニングが提案されていた。また本人や家族に対するカウンセリングと、疾患についての教育体制づくりの重要性が指摘され、成人患者に対しても公的援助が必要であるなどの指摘がみられた。

今後わが国でMaternal PKU予防システムを確立する際に、これらが参考になると考えられた。

見出し語： Maternal PKU 予防システム マス・スクリーニング 文献検討

目的： Maternal PKUの予防については従来から、妊娠前より女性患者の制限食治療を始める必要があり、妊娠可能期まで患者の追跡が必要であるといわれている¹⁾。しかし、昨年の本研究班の報告でも、特に高フェニルアラニン血症で、追跡から離れてしまいう症例があり²⁾、Maternal PKUを予防するうえで問題であるとの指摘がなされた。そこで今回われわれは、諸外国およびわが国における現状を把握する目的で、文献検索を行い、Maternal PKUの子防システムに関して検討を行った。

研究方法： 文献検索のデータベースは、MEDLINE、JICST/JMEDICINE および医学中央雑誌を使用した。

Maternal PKUとその同義語(表1)をキーワードにして1981年から1993年までの13年間について、文献検索を行った。そして、登録されていた文献のうち、モデル動物での実験の報告などを除いたもので、Maternal PKUの予防に関する記載を検討した。

具体的な検討項目は表2に示すごとくである。

表1 文献検索に使用したキーワード

Maternal PKU
Maternal Phenylketonuria
マターナルPKU
マターナルフェニルケトン尿症
母性フェニルケトン尿症

表2 文献での検討項目

① PKU女性患者の追跡状況
② 妊娠可能な女性への再スクリーニング
③ 患者に対するアンケート調査
④ 患者・家族へのカウンセリングや教育
⑤ 成人患者に対する公的な援助について

結果：

1. 文献検索

外国文献は141件、国内文献は68件登録されていた。このうちモデル動物での実験などを除いたものは、それぞれ123件、30件で、合計153件であった。

2. Maternal PKUの予防に関する記載

① PKU女性患者の追跡状況

PKU女性患者の追跡については、ヨーロッパやアメリカ・カナダで、PKU女性患者を登録して、患者の追跡やMaternal PKUの予防についての検討を行っていた^{3,4)}。しかし、実際の予防にあたっては、マス・スクリーニングを受けてこなかった女性も問題となる。旧西ドイツの報告では、Maternal PKUのリスクをもつ女性のうち、把握されているのはわずか43%であった⁵⁾。アメリカとカナダの報告では、1706例の女性患者が登録されていたが⁴⁾、アメリカでMaternal PKUのリスクをもつ女性は、マス・スクリーニング開始前に出生した女性や、外国からの移住者を含めて、5500人と推定されていた⁶⁾。フランスの報告でも、Maternal PKUの予防について、マス・スクリーニング開始前に出生した女性に注意するようにとの指摘があった⁷⁾。これらの報告より、諸外国においても、Maternal PKUのリスクをもつ女性で、把握しきれていない例が少なくないと考えられた。

② 妊娠可能な女性への再スクリーニング

追跡から離れた患者や、スクリーニングを受けていない患者への対策としては、小頭症の児や精神遅滞児をもつ母親への再スクリーニングが提案されていた⁸⁾。また、アメリカでのPKUの頻度から考えて、妊娠可能な女性全体に対するPKUの再スクリーニングが有効とする文献もあった⁹⁾。

③ 患者に対するアンケート調査

PKU患者に対する調査としては、患者の病気に

対する認識や知識を評価するための、Maternal PKU についての多肢選択のテストが考案されていた¹⁰⁾。これは、患者教育の効果の評価にも使用されていた。

また、ニューイングランド地域の60名の女性患者を対象にした、計画外の妊娠予防に関する調査があった。その結果は、PKUの女性患者は、結婚や妊娠を考えていても、計画妊娠についての意識は対象群と比べて高いとはいえず、今後Maternal PKUを予防するために、患者教育などがきわめて重要であると指摘されていた¹¹⁾。

④ 患者・家族へのカウンセリングや教育

Maternal PKUについての患者教育の方法として、具体的には、本人に両親を伴ったグループミーティングによる教育や、本人だけを対象にした個別のカウンセリングなどが紹介されていた¹⁰⁾。

⑤ 成人患者に対する公的な援助について

いくつかの文献でPKU治療食が高価であると指摘していた¹²⁻¹⁴⁾。そして、アメリカでは成人患者のPKU治療食に対して健康保険が適用されない場合が多いため、治療食を再開あるいは継続するためには、公的援助が必要であると提案していた¹⁴⁾。

考察： Maternal PKU予防の具体策について、諸外国での現状を文献で検討した。今後わが国においても、Maternal PKU予防の対象になる女性患者が増加するにつれ、諸外国と同様の点が問題になると予想される。そして、Maternal PKUの予防を有効に行うためには、早急に予防システムを確立することが必要である。その際に、これらの諸外国での指摘が参考になると考えられた。

文献：

- 1) 住吉好雄：平成2年度厚生省心身障害研究「代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング、進行阻止及び長期管理に関する研究」33-38, 1991
- 2) 青木菊麿他：平成4年度厚生省心身障害研究「マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究」, 59-61, 1993
- 3) Smith I. et al: J Inherit Metab Dis. 13(4): 651-657, 1990
- 4) Koch R. et al : J Inherit Metab Dis. 13(4): 641-650, 1990
- 5) Salize H.J. et al: Monatsschr Kinderheilkd. 140(1): 42-46, 1992
- 6) Platt L.D. et al: Am J Obstet Gynecol. 166(4): 1150-1162, 1992
- 7) Farriaux J.P. et al: J Gynecol Obstet Biol Reprod Paris. 22(1): 49-52, 1993
- 8) Committee on Genetics: Pediatrics. 88(6): 1284-1285, 1991
- 9) Luder A.S. et al: Am J Obstet Gynecol. 161(5): 1102-1105, 1989
- 10) Shiloh S. et al: Patient Educ Couns. 16(2): 139-146, 1990
- 11) Waisbren S.E. et al: Am J Public Health. 81(3): 299-304, 1991
- 12) Clark B.J. et al: Acta Paediatr Scand Suppl 373: 43-52, 1991
- 13) MRC Working Party on PKU: BMJ. 306(6870): 115-119, 1993
- 14) Millner B.N.: Public Health Rep. 108(1): 60-65, 1993



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:Maternal PKU 予防については、妊娠可能期までは患者を追跡し、妊娠前より制限食治療を始めることが必要であり、そのためには本人や家族の疾患への理解がきわめて重要であるといわれている。ところが、特に高フェニルアラニン血症では追跡から離れてしまう症例があり、Maternal PKU を予防するうえで問題となっている。そこで、「Maternal PKU」をキーワードに国内外の文献検索を行い、各国の Maternal PKU 予防システムに関する現状について検討した。

その結果、文献上、患者登録制が有用であるが追跡されない症例も存在しており、マス・スクリーニング開始前に出生した女性や、追跡から離れた症例への対応として、原因不明の精神遅滞児を持つ母親に対する再スクリーニングが提案されていた。また本人や家族に対するカウンセリングと、疾患についての教育体制づくりの重要性が指摘され、成人患者に対しても公的援助が必要であるなどの指摘がみられた。

今後わが国で Maternal PKU 予防システムを確立する際に、これらが参考になると考えられた。