

スクリーニングのカットオフ値の検討 2. ガラクトース

(分担研究：追跡調査と治療基準に関する研究)

青木菊麿*、 木下和子**

要約：過去20年間にわたって実施されてきた新生児マス・スクリーニングにより発見された高ガラクトース血症について追跡調査の資料を検討し、スクリーニングの際のカットオフ値が適切であるか否かについて調査した。ガラクトースに関しては新生児マス・スクリーニング開始当初に8mg/dlのカットオフ値が設定されているが、治療の必要なガラクトース血症Ⅰ型、Ⅱ型断については適切な値と思われた。それ以外の高ガラクトース血症として様々な疾患がスクリーニングで陽性となっているが、スクリーニング初回のガラクトース値はいずれも8mg/dl以下を示す場合が多かった。

見出し語：スクリーニング、カットオフ値、ガラクトース

研究目的：新生児マス・スクリーニングを実施する際に、測定項目のカットオフ値の設定はきわめて重要な要素である。カットオフ値を高く設定すると偽陽性例は減少するが、見逃し例が増加する可能性がある。低く設定すると再検例が増加してスクリーニングの効率が低下する。これらの条件を検討して、現在実施されているスクリーニングのカットオフ値が設定されているが、見逃し例の存在の有無に関して常に慎重に検討していく必要がある。
対象及び方法：これまでにスクリーニングで発見さ

れてきた高ガラクトース血症について、スクリーニング開始当初から実施されている追跡調査の資料を対象として必要項目を抽出して検討した。即ち、データベースに含まれている生後5日前後のスクリーニング初回のガラクトース値およびその後の再採血時の測定値が記載されている症例を選択し、その後の追跡調査で様々な病型の高ガラクトース血症と診断された症例について比較検討した。

*女子栄養大学

**総合母子保健センター

結果：

1. 1977年から1995年にかけてスクリーニングで高ガラクトース血症として発見され、病型診断された症例は表1に示す如くである。これらの他にもダウン症候群、先天性心疾患などで一過性に高ガラクトース血症が認められている症例も存在する。

表1 これまでに発見された
ガラクトース血症

病 型	症例数
I 型	48
I 型ヘテロ	42
II 型	54
II 型ヘテロ	5
III 型	190
III 型ヘテロ	205
一過性	792
型不明	229
肝障害	84
疑い	45
原因不明	29
合 計	1723

(1977-1995)

トース血症 II 型では同様に初回ガラクトース値は 35.7mg/dl、再採血では 60.8mg/dl、であり、最低値は初回では 8mg/dl であったが、再採血で 0.5 mg/dl を示した症例が 1 例認められた。ガラクトース血症 I ~ III 型の中で特に治療を必要とする I 型、II 型では、いずれもガラクトース値はその他の高ガラクトース血症と比較すると高値であり、再採血でも高値を示したのが特徴であった。III 型はこれまでスクリーニングで発見された症例の中で、生涯治療を必要とするものは報告されておらず、スクリーニング時の値も I、II 型と比較すると低値であった。

表2 ガラクトース血症 I ~ III 型のスク

リーニング時ガラクトース値(mg/dl)

	初回値	再採血値
I 型(12例)		
平均値	34.4	61.1
最大値	140.5	142.3
最小値	8	9
採血日	5.5±0.7日	12.4±2.7日
II 型(15例)		
平均値	35.7	60.8
最大値	129	400
最小値	8	0.5
採血日	4.9±0.5日	14.2±3.2日
III 型(62例)		
平均値	18.3	16.3
最大値	51.8	55.1
最小値	3	2
採血日	5.1±0.9日	13.8±2.8日

2. スクリーニング初回の値が記入されていて調査の対象となった症例数は、表2の如く、ガラクトース血症 I 型で12例、II 型では15例、III 型では62例であった。

3. 初回の平均採血時期はガラクトース血症 I ~ III 型では表2の如く5日前後であり、再採血は12~14日の間に行われていた。

4. ガラクトース血症 I 型と診断された症例では、初回ガラクトース値は平均で34.4mg/dl、再採血では61.1mg/dlであり、最小値は初回および再採血でそれぞれ8mg/dlおよび9mg/dlであった。ガラク

5. その他に高ガラクトース血症として発見された内容を表3に示す。いずれも初回値の平均は8mg/dl以下であり、再採血のガラクトース値はいずれ



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:過去 20 年間にわたって実施されてきた新生児マス・スクリーニングにより発見された高ガラクトース血症について追跡調査の資料を検討し、スクリーニングの際のカットオフ値が適切であるか否かについて調査した。ガラクトースに関しては新生児マス・スクリーニング開始当初に 8mg/dl のカットオフ値が設定されているが、治療の必要なガラクトース血症 型、型断については適切な値と思われた。それ以外の高ガラクトース血症として様々な疾患がスクリーニングで陽性となっているが、スクリーニング初回のガラクトース値はいずれも 8mg/dl 以下を示す場合が多かった。