

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書の有用性
の評価に関する研究

（分担研究：小児慢性特定疾患等の疫学に関する研究）

研究協力者：黒田泰弘

共同研究者：内藤悦雄

要旨：新しく作成された小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書を実際に用いてその有用性について検討する研究計画案を以下のように策定した。 1）本医療意見書を提出した医療機関と受取った行政機関とを対象にして新しい医療意見書の不都合・不備についてアンケート調査し、問題点を提起する。 2）本医療意見書を用いて、フェニルケトン尿症など新生児マススクリーニングにより発見される先天性代謝異常症の発生頻度を算出する。その発生頻度とマススクリーニングによる発見頻度とを比較して小児慢性特定疾患治療研究事業給付状況の適正さを評価する。 3）本医療意見書を用いて新生児マススクリーニングで発見された患児の予後を調査し、新生児マススクリーニング検査を評価する。

見出し語：小児慢性特定疾患、先天性代謝異常、医療意見書

研究目的：小児慢性特定疾患の医療費助成のための申請は、平成7年度から保健所を窓口として患者本人（保護者）から受付けることとなった。厚生省ではこの機会に同疾患患児の状況を把握するために情報の中央集計（プライバシーに十分配慮しながらの登録管理）を計画した。

保健所への申請に当たっては申請書に医療機関の医療意見書を添えなければならない。したがって患者の状況を正確に把握するためには患者に関する情報が得られる医療意見書が正しく使用され、その記載が正確でなければならない。たとえば、医療意見書に記載されている症状、検査結果等から正確な診断名が確認できなけれ

ばならない。

このような観点から小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書が新しく作成された（別紙）。本医療意見書には「現在の症状」、「診断の根拠となった主な検査等の結果」などのほかに患児の総合的な発達状態を知るために「その他の現在の主な所見等」の欄に知能指数と就学状況が加えられた。

本年度は、この新しく作成された小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書を実際に用いてその有用性を検討し、行政施策に役立てるための研究計画書を策定した。

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書（平成 年度）

		都道府県・12大都市番号（ ）			保健所番号（ ）		
		受給者番号（ ）			新規（新規診断、転入） 継続		
患者	ふりがな氏名			男女	生年月日	昭和 年 月 日 平成 （満 歳）	
発病	昭・平 年 月 頃			初診日	昭・平 年 月 日		
疾患区分	08 先天性代謝異常	疾患名	ICD(.)				
現在の症状：該当するものに○をつけ、必要な場合は自由記載する。 マスキングで発見、知的障害、痙攣、成長障害、嘔吐、下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石、その他（ ）							
診断の根拠となった主な検査等の結果（数値等を用いて具体的に記載） 該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載してください。 血液分析（アミノ酸、有機酸、脂質、アンモニア、pH、セルロブラスミン、グルコース、銅、乳酸、ビリルビン酸）：未実施、実施（所見） 尿分析（アミノ酸、有機酸、ムコ多糖体、グルコース、蛋白）：未実施、実施（所見） 負荷テスト：未実施、実施（所見） 酵素活性測定：未実施、実施（所見） 遺伝子解析：未実施、実施（所見） 骨X線検査：未実施、実施（所見） その他（ ）							
その他の現在の主な所見等： 合併症（無、有 ）、知能指数（ ） 就学状況（通常学級、障害児学級、養護学校、訪問教育、その他）							
経過（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果） (どれか1つに丸印：治癒、寛解、改善、不変、悪化、死亡、判定不能)							
今後の治療方針							
治療見込期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日（月 回）					
上記の通り診断する 平成 年 月 日				医療機関所在地名称 医師氏名 印			

研究計画案：

1) 小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書の使用上の問題点に関する調査

全国の自治体の協力を得て、本医療意見書を提出した医療機関と受理しデータベースに入力した保健所および行政機関とを対象にして本医療意見書の使い易さについてアンケート調査を実施する。すなわち、「現在の症状」、「診断の根拠となった主な検査等の結果」、「その他の現在の主な所見等」、「経過」および「今後の治療方針」の各記入欄について問題があるかないか、あればなにが問題か調査する。さらに医療意見書の全体についても評価してもらい問題点を明らかにする。

2) 小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書から得られる情報の信頼度に関する研究

全国の自治体の協力を得て、本医療意見書を用いて、新生児マススクリーニングで発見されるフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、およびガラクトース血症の発生頻度を算出する。その発生頻度と新生児マススクリーニングによる発見頻度とを比較して医療意見書から得られる情報の信頼度および小児慢性特定疾患治療研究事業給付状況の適正さを評価する。

3) 新生児マススクリーニングで発見された患児の予後調査

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書には患児の就学状況および知能指数の項が加えられている。そこで全国の自治体の協力を得て、新生児マススクリーニングで発見された患児の予後を本医療意見書を用いて調査し、新生児マススクリーニングの有効性を評価する。

考察：小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）

患児の状況を全国規模で正確に把握するために医療意見書が新しく作成された。この医療意見書は、医師らによって記載された情報をデータベースに入力して患児の状況を中央集計する。したがって、本医療意見書が長期間に亘って用いられるためには、正確な情報が得られること、医師が記載し易いこと、データベースに入力し易いことなどの条件を備えていなければならない。そこで、この医療意見書を実際に使用している関係機関の評価を得て、必要なら改定することも考慮しなければならない。

フェニルケトン尿症など先天性代謝異常の新生児マススクリーニングが全国規模で開始されてから20年が過ぎた。この間にマススクリーニングによって全国で発見された先天性代謝異常患児数に基づいてわが国における各疾患の正確な発見頻度が算出されている。新しく作成された医療意見書は検査値などの記入欄を設けることにより記載された診断名の信頼度を増した。本医療意見書からの情報に基づいて算出された先天性代謝異常の発生頻度とマススクリーニングの結果に基づいた発見頻度とを比較することにより本医療意見書から得られる情報の信頼度を評価することができる。したがって、小児慢性特定疾患治療研究事業給付の適正な運用状況を把握することもできるであろう。

新生児マススクリーニングは、発見された患児が健康な成人になることを目的としている。したがって、長期間に亘る患児のフォローアップが必要である。しかし、わが国ではこのフォローアップ体制が十分に確立しているとはいえない。新しく作成された医療意見書にはマス

クリーニングで発見された患児の知能指数および発育発達の総合評価としての就学状況の記載欄が設けられている。本医療意見書が適正に使用されるならば、新生児マススクリーニングで発見された先天性代謝異常児の治療効果を全国規模で把握することによりマススクリーニングの有効性を評価することができる。したがって、本医療意見書は新生児マススクリーニングで発見された患児のフォローアップのための有効な手段の一つとなることが期待できる。



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



要旨:新しく作成された小児慢性特定疾患(先天性代謝異常)医療意見書を実際に用いてその有用性について検討する研究計画案を以下のように策定した。 1)本医療意見書を提出した医療機関と受取った行政機関とを対象にして新しい医療意見書の不都合・不備についてアンケート調査し、問題点を提起する。 2)本医療意見書を用いて、フェニルケトン尿症など新生児マススクリーニングにより発見される先天性代謝異常症の発生頻度を算出する。その発生頻度とマススクリーニングによる発見頻度とを比較して小児慢性特定疾患治療研究事業給付状況の適正さを評価する。 3)本医療意見書を用いて新生児マススクリーニングで発見された患児の予後を調査し、新生児マススクリーニング検査を評価する。