

な議論であろう。筆者等が新生児スクリーニングを樹立するために努力してきた段階で、もつとも苦しめられたのは、このパイロット・スタディを行うための、経済的・社会的援助の欠乏と、専門的な立場でない、非建設的な批判であった。

わが国では、予防医学的な考え方が不十分という批判は、まだ否定しえない現状である。今後予防医学の発展のために、まず、必要と考えられることは、科学的なパイロット・スタディの実施と、それにもとづいた専門家の実証的、建設的な討議であろう。筆者の知る限り、アメリカの cost-benefit の議論は、それに先行する必要なパイロット・スタディの実現の上に、初めて社会的にも実を結んだものとする。

われわれが今後乳児期のマス・スクリーニングの社会効率を考える時、それが新しい息吹きへの非建設的な批判にならないためにどうしたらよいか。いかなるパイロット・スタディを行うべきか。この点についての討議の充実が望まれる。

表3 先天代謝異常スクリーニング対象

疾患名	主な臨床症状	治療法
フェニルケトン尿症 (PKU)	精薄・てんかん・色素減少	低フェニルアラニン食
ガラクトース血症	精薄・重症肝障害 (早期死亡) 白内障	無乳糖ミルク
メイプルシロップ尿症 (MSUD)	精薄・オビストロノス失神・酸血症状 (早期死亡)	低分枝アミノ酸食
ヒスチジン血症	精薄・言語障害	低ヒスチジン食
ホモシスチン尿症	精薄・四肢細長 水晶体脱臼	低メチオニン・高シスチン食 ビタミンB ₆ 付加

表4 代謝異常スクリーニング結果 (厚生省資料)
(昭和52~53年度)

疾患名	発見患者数	頻度
フェニルケトン尿症	26	1/72000
メイプルシロップ尿症	5	1/374400
ヒスチジン血症	191	1/9800
ホモシスチン尿症および高メチオニン血症	22	1/85000
ガラクトース血症	12	1/156000

6. 先天性甲状腺機能低下症の 早期発見に関する研究

入江 実

われわれは、1975年に乾燥汚紙血液を用いて血中の甲状腺刺激ホルモン(Thyroid Stimulating Hormone, 以下TSHと略す)をラジオイムノアッセイで測定する方法を世界ではじめて報告し(Lancet ii:1233, 1975), 同年9月から先天性原発性甲状腺機能低下症のマス・スクリーニングに関するパイロット・スタディを始めた。先天性甲状腺機能低下症は原発性と続発性とに分類されるが、その症状は原発性の方が強く、また頻度も原発性の方がはるかに多いことが判明している。クレチン症という名称は元来症状の極めて明らかなものについて与えられたものであるが、今日では先天性甲状腺機能低下症全般をクレチン症と呼ぶことが多いので、本文でもそのような意味で用いている。原発性クレチン症では血中甲状腺ホルモンの低下に伴い、フィードバック現象により血中TSHは増加する。われわれはそのTSH増加を示標としてクレチン症の早期発見を行っているわけである。その方法などについては「先天性甲状腺機能低下症の早期発見方法の確立について」(代表 入江 実)に詳しく述べたので参考とされたい。

さてクレチン症の早期発見は、本症が発見されないで放置されると発育障害などの症状とともに、知能低下を来すことから極めて重要であることは言をまたない。本症の新生児期における臨床症状からの診断はしばしば困難であり、また知能低下を防止するためには少くとも3カ月以内に発見、治療することが必要とされており、遅く発見された場合には治療を行っても知能低下は非可逆性であり、精神薄弱となることが判明している。原発性クレチン症の早期発見にTSHの測定を用いる方法は高く評価されており、1979年9月ケベックで行われた本症に関する国際会議でもスクリーニングの方法としてTSH測定なら単独で可、T₄測定の場合には確定診断としてTSHの測定を行う

ことを決議した。(ただし TSH, T₄ の両者を測定すれば尚よいことは勿論である。)

本邦では TSH 測定を行い、それをクレチン症の早期診断法として用いる方法が行政的にも認められ、1979年度から一部行政としても施行され、今後さらに拡大するものと考えられている。現在の段階では一検体につき603円が支給され、今後さらにこのスクリーニングは拡大するものと思われる。早期発見が行われればその治療は原則的に簡単で、L-サイロキシンの補充療法による。L-サイロキシンは極めて安価で、現在1錠(50μg)

25円で成人における補充量が100~150μgであることを考えると非常に楽な治療価格である。

この疾患の予想発見率はほぼ1/5000で検査精度も高く、治癒率は100%に近い。検査の実施も慣れた人が行えば容易で、スクリーニングとしての効率も、効果も極めて大であるということが出来ると考えている。

表5に1980年2月 シドニーで行われた国際学会において発表したわが国における1979年12月までの成績を示した。

表5 The Results of the Screening in 7 Institutes in Japan

Institutes	The kind and No. of measurement			No. of all patients found	Incidence	Patients with TSH↑※ T ₄ ↓※	Patients with TSH↑※ T ₄ →※	Transient TSH↑	Patients with TSH→ T ₄ ↓
	TSH	T ₄ in different sample	T ₄ in same sample						
A	155,631			19	1/8,191	12	7	4	
Tokyo I			80,006	(5)	1/16,001	(5)			20, TBG↓
B	137,940			31	1/4,450	17	14	8	
Osaka									
C	35,149			14	1/2,511	9	5	1	
Sapporo			10,976	(2)	1/5,488	(2)			11, TBG↓
D	23,008			5	1/4,602	3	2	2	
Kurume		1,063		0	0	0			
E	25,538			3	1/8,513	3	0	0	
Kanagawa			13,992	(2)	1/6,961	(2)			?
F	21,442			2	1/10,721	2	0	0	
Kumamoto		807		0	0	0			
G		40,798		5 (tr.※3)	1/8,160	5			8, TBG↓
Tokyo II									
Total	398,708	42,668	104,904	79	TSH: 1/5,388	51	28	16	
		147,572		14	T ₄ : 1/10,540	14			

※↑: elevated, →: normal, ↓: low, tr.: transient

7. 心疾患のマス・スクリーニング について

草川 三治

- (1) わが国において行われている心疾患マス・スクリーニングの現状

ある集団の中の心疾患を発見するためにスクリーニングを行うという発想は、日本に独特のものであり、学校保健との関連が極めて強いものである。昭和30年代は学童の中のリウマチ性心疾患が0.2%程度とかなり高く、また学童の突然死が社会的問題として次第にとり上げられるようになったことから、学童の心疾患を発見することの重要性が唱えられるようになり、地域によっては一般健康診断の中で特に重要な課題としてとり上げら



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



われわれは,1975年に乾燥炉紙血液を用いて血中の甲状腺刺激ホルモン(Thyroid Stimulating Hormone,以下TSHと略す)をラジオイムノアッセイで測定する方法を世界ではじめて報告し(Lancet ii:1233,1975),同年9月から先天性原発性甲状腺機能低下症のマス・スクリーニングに関するパイロット・スタディを始めた。先天性甲状腺機能低下症は原発性と続発性とに分類されるが,その症状は原発性の方が強く,また頻度も原発性の方がはるかに多いことが判明している。