

## 10. 行政的に実施可能と思われる マス・スクリーニング対象疾患 および対象項目

中山健太郎・青木継稔

わが国における現在あるいは将来において、小児のマス・スクリーニングの対象となる重要疾患および重要項目について検討した。

フェニルケトン尿症 (PKU), カエデシロップ尿症, ホモシスチン尿症, ヒスチジン血症の先天代謝異常 5 疾患はすでに全国実施がなされ、広く普及している。また、クレチン症についても、年内実施予定とされる。

また、表 8 の項 16 の発育障害以下、項 40 の食習慣に至るまでの項目は主として乳幼児健康診査において実施され得る項目であるが、明確な基準や実施がなされていない。したがって、行政的指導の下に、乳幼児あるいは学童の定期健康診査において、実施基準を示し明確化する必要がある。

項 7 副腎性器症候群以下の 9 項目も将来において重要なマス・スクリーニングの対象となり得るものであり、糖尿、蛋白尿においてはすでに東京都などにおいて学童検尿として実施されている。

貧血は、治療可能な血液疾患が多く含まれ、さらに、Wilson 病は治療可能な先天代謝異常症であり、生後 6 カ月以降、1 歳あるいは 1 歳 6 カ月児においてマス・スクリーニングされれば有用な疾患である。表 8 は、マス・スクリーニングの対象疾患あるいは重要項目を示し、表 9 は、スクリーニングの有用性についての私案を示した。また、各スクリーニング項目のスクリーニング実施時期については、本研究班の乳幼児健康診査の報告の中に述べたので参照されたい。

表 8. マス・スクリーニングの重要疾患  
および重要項目 (案)

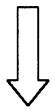
1. フェニルケトン尿症	21. 言語障害
2. カエデシロップ尿症	22. 聴力障害
3. ガラクトース血症	23. 視覚器障害
4. ホモシスチン尿症	24. 歯科学的問題
5. ヒスチジン血症	25. 股関節脱臼
6. クレチン症	26. 奇形・小奇形
7. 副腎性器症候群	27. 瘻れん
8. 家族性高コレステロール血症	28. 予防接種
9. 糖尿	29. アレルギー
10. 細菌尿	30. 湿疹など皮膚疾患
11. 蛋白尿・血尿	31. 循環器疾患
12. Wilson 病	32. 消化器奇形
13. 貧血	33. 脊柱異常 (側彎など)
14. 神経芽細胞腫	34. 反復感染
15. 結核	35. 大頭・小頭
16. 発育障害	36. 筋力異常
17. 精神発達遅滞	37. 生活習慣自立の遅れ
18. 運動発達遅滞	38. 事故
19. 行動異常	39. 家族内関係
20. MBD 学習障害	40. 食習慣

表9 各スクリーニング項目とスクリーニングの有用性(案)

	Importance Prevalence	Diagnostic criteria	Effective treatment Early treatment more effective	Adequate screening time	Adequate treatment resources	Effective screening test Acceptable direct costs
1.フェニルケトン尿症	++	+	##	++	##	
2.カエデシロップ尿症	++	+	##	++	##	
3.ガラクトース血症	++	+	##	++	##	
4.ホモシスチン尿症	++	+	±±	±±	±	
5.ヒスチジン血症	++	+	±±	±±	±	
6.クレチン症	++	+	##	++	##	
7.副腎性器症候群	++	±	##	±±	+	
8.家族性高コレステロール血症	++	±	++	±±	+	
9.糖尿	++	+	++	±±	+	
10.細菌尿	+##	±	±±	±±	+	
11.蛋白尿・血尿	+##	±~+	±±	±±	+	
12.Wilson病	++	±	##	±±	+	
13.神経芽細胞腫	±+	±	±+	±±	+	
14.貧血	+##	+	++	++	+	
15.結核	++	±	++	++	+	
16.発育障害	+##	+	±±	±±	+	
17.精神発達遅滞	+##	±	±	±±	+	
18.運動発達遅滞	++	±	±±	±±	+	
19.行動異常	++	±	±±	±±	+	
20.MBD学習障害	+##	±	±±	±±	+	
21.言語障害	++	+	++	++	+	
22.聴力障害	++	+	++	++	##	
23.視覚器障害	++	+	++	++	##	
24.歯科学的問題	##	+	++	++	##	
25.股関節脱臼	++	##	++	++	##	
26.奇形・小奇形	++	+	±±	±±	+	
27.痙攣	+##	+	++	++	##	
28.子防接種	##	+?	##	##	##	
29.アレルギー	++	±	++	±±	+	
30.濕疹など皮膚疾患	++	+	++	++	+	
31.循環器疾患	++	±	±±	±±	+	
32.消化器奇形	##	±	++	±±	+	
33.脊柱異常(側彎など)	++	+	++	±±	+	
34.反復感染	++	±	±±	±±	+	
35.大頭・小頭	++	+	±±	±±	+	
36.筋力異常	++	±	±±	±±	+	
37.生活習慣自立の遅れ	+##	+	++	++	##	
38.事故	+##	+(?)		++	##	
39.家族内関係	++	?		++	+	
40.食習慣	++	+?		++	+	



**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



わが国における現在あるいは将来において、小児のマス・スクリーニングの対象となる重要疾患および重要項目について検討した。