

表 I ガラクトース血症検索システム

## ヒスチジン血症のマス・スクリーニングの問題点 ＝スクリーニングを受ける側からの反応＝

日本大学医学部小児科 北 川 照 男

研究協力者 大和田 操  
近 藤 和喜夫  
鈴 木 健  
(東京都予防医学協会)

公費による先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの開始以来、多くの患者が発見されており、とくに、ヒスチジン血症の我が国における発生頻度が高いことが明らかになったが、今回我々は、スクリーニングで異常を指摘された際の母親の反応についてアンケート調査を行い、スクリーニングを受ける側からの問題点について検討した。

＜対象および方法＞ 新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者20例の母親を対象として、表に示すような質問を行った。20例中16例の患者には、ヒスチジン制限食を行っており、4例にはfree dietである。また、患者の同胞の検索により、ヒスチジン血症と診断されたものが4家系5例あり、これらの発達は全て正常であった。患児の生後6ヶ月時のDQは津守式で平均 $104 \pm 9$ であった。

＜結果および考察＞ アンケート調査の結果は表に示したようである。

PKUとは異なり、ヒスチジン血症について知っていた母親は1例もなく、また“異常の疑いあり”との報告をした保健所や産科の医師からヒスチジン血症についての情報を与えられた母親は5例であったが、報告をうけたとき、95%がまず知能障害について心配している。我々は、治療を行う前に、本症の治療法はPKUのそのように確立されたものでないことを説明しているが、それにも拘らず全例が治療を希望しており、母親の知能障害に対する恐れが非常に強いものであることが窺える。

従って、“異常の恐れがあり、精密検査を要す”という報告をする側においては、母親を過度に心配させないように充分配慮する必要がある、スクリーニングを行う際には、受ける側に対しても事前に正しい情報を提供することが必要であると思われた。

表 ヒスチジン血症患児の母親に対する調査

対象：スクリーニングで発見された患者の母親 20名

同胞にヒスチジン血症がある家系……………4家系5例

食餌療法を行っているもの 16例

患児のDQ（津守） 平均±偏差値……………104±9

No	質 問 内 容	解 答				
		形式1		形式2		
		はい	いいえ	①	②	③
1	a. ヒスチジン血症という病気を知っていましたか？ b. フェニルケトン尿症については知っていましたか？	0 20	20 0			
2	a. 産科の先生又は保健所からどんな連絡を受けましたか？ ①先天性代謝異常症の疑い ②ヒスチジン血症の疑い ③フェニルケトン尿症の疑い b. ②の場合ヒスチジン血症について説明を受けましたか？			12	7	1
3	連絡を受けた時の感想は？ ①PKUではないかと考えて非常に驚いた。 ②病名は理解できなかったが、知恵遅れのことがすぐに頭に浮んだ。 ③よく調べてもらうまでは分らないので、あまり心配しなかった。			9	10	1
4	「治療効果はPKUのように明らかなではないかも知れないが、食事療法を行った方が良いと考えられている」との説明を受けた時、治療を受けようと思いましたか？	20	0			

No	質 問 内 容	解 答				
		形式 1		形 式 2		
		はい	いいえ	①	②	③
5	1才をすぎた患者の母親に対する質問 (15例のうち4例は free diet)					
	a. 月1回の通院は面倒でしたか?	4	11			
	b. 治療効果について疑いをもったことがありますか?	4	7			
	c. 治療をしてよかったと思いますか?	11	0			
	d. スクリーニングをせず、ヒスチジン血症であることを知らない方がよかったと考えますか。	2	13			
6	同胞に発達の正常なヒスチジン血症患者を持つ母親に対して、(4例)					
	a. 正常に育っている同胞をみると治療をしなくてもよかったと考えますか。	2	2			
	b. ヒスチジン血症であることを知らない方がよかったと思いますか。	2	2			

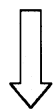
## ガラクトース血症スクリーニングについて

- ① NADPH, NADH 蛍光スポットテストの改良
- ② Paigen法による Gal -1- P の高感度検出法

研 究 分 担 者  
(岡山大学医学部脳代謝研究施設内) 高 坂 睦 年  
研 究 協 力 者  
(岡山県環境保健センター) 美 澄 博 雅  
和 田 洋  
(国立岡山病院小児医療センター) 市 場 洋 三

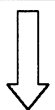
### (1) NADPH, NADH 蛍光スポットテストの改良

ガラクトース血症のスクリーニングにおいて、新生児血液汚紙の galactose-1-phosphate uridyl-transferase (1)、galactose -4- epimerase (2)、galactose または galactose -1- phosphate を検出する(3)。目的でNADPH, NADH の蛍光スポットテストが実施されている。(a)この中で所謂ポイトラー法(1)即ち、galactose -1- phosphate uridyl-transferaseの活性の検出を利用した screeningに於ては、その活性の低下を来し易く、活性の検出が困難となり、確認のための再テスト、再採血が必要な場合も多い。蛍光の検出を容易



## 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



公費による先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの開始以来、多くの患者が発見されており、とくに、ヒスチジン血症の我が国における発生頻度が高いことが明らかになったが、今回我々は、スクリーニングで異常を指摘された際の母親の反応についてアンケート調査を行い、スクリーニングを受ける側からの問題点について検討した。