

先天性代謝異常症の症例が転医した場合の経過と資料伝達に関する調査

和田 義 郎
(名古屋市立大学医学部小児科)

早期診断・治療による知的障害児発生予防を目的とした、先天性代謝異常症に関する新生児マススクリーニングが、全国的に実施されるようになってからすでに4年半の月日を経過している。検査項目の中で、後に追加された先天性甲状腺機能低下症の症例を除いても、これまでに発見された患者は1,500名を越すものと推測されている。

すべての症例が食事療法を受けているわけではないが、家族(特に両親)は患児の食事管理、教育、予防接種、予後、兄弟の危険率算定なども含めた家族計画等々、数多い不安を抱えていることが想像される。しかし、現実には遺伝性疾患患児をもつ家系として周囲から好奇の目で見られたり、不必要な取扱いを受けたりすることから、医療上必要な情報さえもが適切に伝達され難いという問題点が指摘されている。

われわれはこれまでに関与したフェニルケトン尿症5名、メープルシロップ尿症2名、ヒスチジン血症22名の症例の内、途中で他の医療機関で治療を受けることになった9症例につき、その後の経過を追跡し、新生児マススクリーニングの趣旨に合った管理を受けているか否か、さらには負荷試験などのデータが同時に伝達されているかについて調査を行った。

症 例

(1) フェニルケトン尿症—1

15年前に当時試行されていた新生児スクリーニングテストで発見され食事療法を受けたが、その意味を家族が十分に理解せぬまま治療を中断。10才になってから治療を希望して当科を受診した。情緒・社交性などの点で改善が認められたが知能指数は上昇しない。

(2) フェニルケトン尿症—2

大阪市のマススクリーニングで発見された。5年後に当科を紹介され来院、その間は近医で濾紙上に採血し大阪市の検査機関へ送って血中濃度をチェックしていた。検査資料の伝達には全く問題なし。

(3) フェニルケトン尿症—3

9年前の新生児スクリーニングテストは、尿で行われ陰性であったという。1才半の時に運動機能異常を指摘され、某総合病院小児科を受診してフェニルケトン尿症を指摘された。直ちに食事療法をはじめ現在は知能も運動機能も正常。資料は主治医同志の間で正確に伝達された。

(4) メープルシロップ尿症-1

生後1ヵ月の時ガスリーテストで発見された。一般状態重篤のため交換輸血を繰返し実施された。父親の転勤のため生後4ヵ月で当科を受診。資料の伝達も支障なく行われた。

(5) ヒスチジン血症-1

里帰り分娩にてY県で出生。その地でのガスリーテストで発見され、某大学附属病院で確定診断、生後3ヵ月から当科で管理、2年後に弟が再びY県で出生。その間患児はY市の病院で治療を受け異常なく経過した。今春より幼稚園入園が内定したが、両親は病名を幼稚園に知らせることを拒否している。

(6) ヒスチジン血症-2

里帰り分娩にてM県で出生。ガスリーテストで発見されヒスチジン血症として食事療法を受けている内、精査を希望し当科を紹介された。アミノ酸分析にてプロリン血症I型も合併することが明らかとなった。

考 案

ここに挙げた各症例では、少くとも情報の伝達について誤ったり患児に不利益な結果は現れていない。しかし両親が丁度転勤の多い年代に属することや、病名の故に殊更転勤を希望することがあるとすれば、ガスリーテストの趣旨にも反することとなる。今後、より多くの実例について、臨床経過が適切に追跡されているかどうかを明らかにする必要があると考える。



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



早期診断・治療による知的障害児発生予防を目的とした、先天性代謝異常症に関する新生児マススクリーニングが、全国的に実施されるようになってからすでに4年半の月日を経過している。検査項目の中で、後に追加された先天性甲状腺機能低下症の症例を除いても、これまでに発見された患者は1,500名を越すものと推測されている。

すべての症例が食事療法を受けているわけではないが、家族(特に両親)は患児の食事管理、教育、予防接種予後、兄弟の危険率算定なども含めた家族計画等々、数多い不安を抱えていることが想像される。しかし、現実には遺伝性疾患患児をもつ家系として周囲から好奇の目で見られたり、不必要な取扱いを受けたりすることから、医療上必要な情報さえもが適切に伝達され難いという問題点が指摘されている。

われわれはこれまでに関与したフェニルケトン尿症5名、メープルシロップ尿症2名、ヒスチジン血症22名の症例の内、途中で他の医療機関で治療を受けることになった9症例につき、その後の経過を追跡し、新生児マススクリーニングの趣旨に合った管理を受けているか否か、さらには負荷試験などのデータが同時に伝達されているかについて調査を行った。