

# 先天性代謝異常症の登録資料とスクリーニング成績との比較検討

昭和53年度全国医療給付に関する実態調査(II)

東京医科歯科大学小児科 矢田 純一  
野間 剛

## I はじめに

全国都道府県並びに9政令指定都市(以下都道府県別と略す)の56衛生部から送付された昭和53年度小児慢性特定疾患医療支給台帳に基づいた先天性代謝異常及び先天性免疫不全症の疫学的検討の集計結果第一報は、すでに前年度の報告書に述べた。

今回は、本調査の成績と、厚生省によって行なわれている先天性代謝異常症マス・スクリーニングよりえられた成績のうち、本調査成績とつき合せの可能であったフェニルケトン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症について比較検討を行なったので報告する。

## II 結果及び考案

小児慢性特定疾患総数53,546件のうち、先天性代謝異常症及び先天性免疫不全症の総数は2,128件であり全体の3.97%であったことは前回報告した。うちフェニルケトン尿症は昭和34年度から昭和53年度の20年間に出生した者のうち141件が登録され、先天性代謝異常症及び先天性免疫不全症に占める割合は6.6%であった。又、52年度出生者中では9件、53年度出生者中では10件が登録され20年間の件数に占める割合はそれぞれ6.4%、及び7.1%であった(表1)。ヒスチジン血症では、20年間の出生者のうち120件が登録され、全体に占める割合は5.6%であった。52年度出生者中では48件、53年度出生者中では63件が登録され、20年間の件数に占める割合はそれぞれ4.6%及び5.25%であり、両者合せて、9.25%であった(表1)。これは、ヒスチジン血症が、生後2年間は医療機関によって管理されるが、それ以後では十分に管理されなくなっていることを示していると考えられた。生後6年以後では登録は零であることは、前回の報告で述べた通りである。

表1 検討疾患の本調査件数

先天性代謝異常及び先天性免疫不全症の総数2,128(3.97%)  
(33年4月~54年3月)

	34~53年度	52年度	53年度
フェニルケトン尿症	141件(6.6%)	9[6.4%]	10[7.1%]
ヒスチジン血症	120件(5.6%)	48[4.0%]	63[5.25%]
ガラクトース血症	27件(1.27%)	6[2.22%]	7[2.59%]

[ ] 20年間に対する割合

ガラクトース血症では、20年間の出生者のうち27件が登録され、全体に占める割合は1.27%であった。52年度出生者中では6件、53年度出生者中では7件登録され、20年間の件数に占める割合はそれぞれ22.2%、25.9%であった(表1)。

厚生省の先天代謝異常症マス・スクリーニング(厚マス・スクリーニング)の成績では、53年度は1,360,915件の検査件数のうち、213人の患者が発見され、うちフェニルケトン尿症では20人が発見され、頻度は10万人当たり1.47人であった。ヒスチジン血症では155人が発見され、頻度は10万人当たり11.36人であった<sup>1)</sup>。ガラクトース血症では、9人が発見され、頻度は10万人当たり、0.66人であった。

厚マス・スクリーニングの成績のうち、52年度、53年度について本調査と比較検討した。

#### a) フェニルケトン尿症

厚マス・スクリーニング成績と本調査の成績を52年度、53年度について検討したところ、53年度では、厚マス・スクリーニングの発生頻度は10万人当たり1.47人であったが、本調査での患者件数の頻度は0.59人であり、厚マス・スクリーニングと比較して40.1%にすぎなかった。52年度の成績でも、本調査の頻度は厚マス・スクリーニングと比較して43.6%であり、53年度とほぼ同じであった(図1)。これらを患者実数で比較しても53年度では本調査は10件であり、厚マス・スクリーニングの50%であった(図2)。これらのことは、フェニルケトン尿症が早期発見による食餌療法の為、極めて予後の良い疾患であり、必ずしも発見者全員が、慢性疾患として治療を受ける必要のないことと一致していると考えられた。即ち、本調査にもれがほとんどないと仮定すると、約半数の発見者のみ慢性疾患として治療を受けていると考えられた。

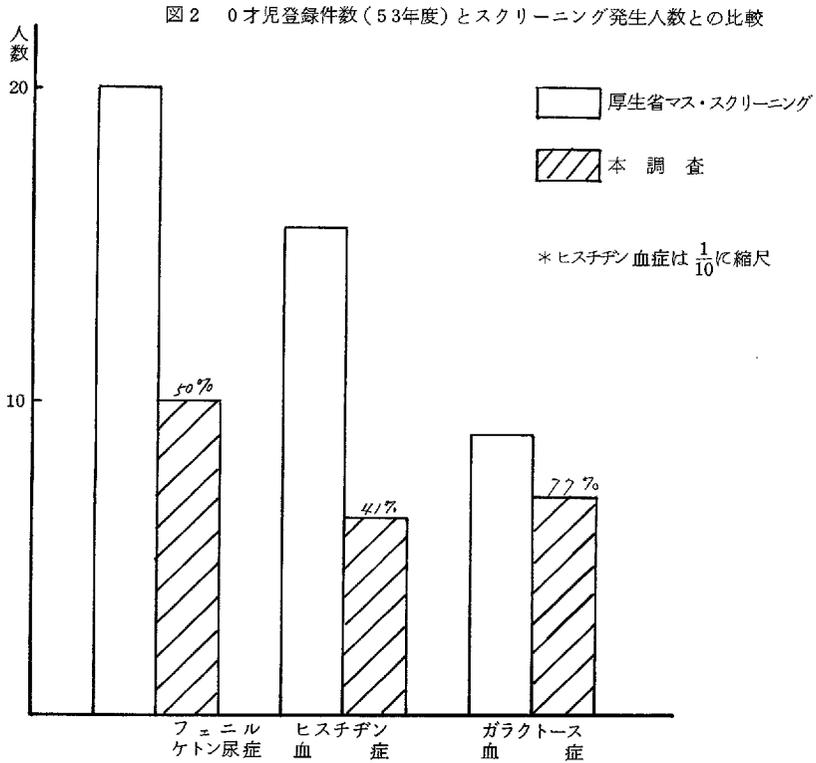
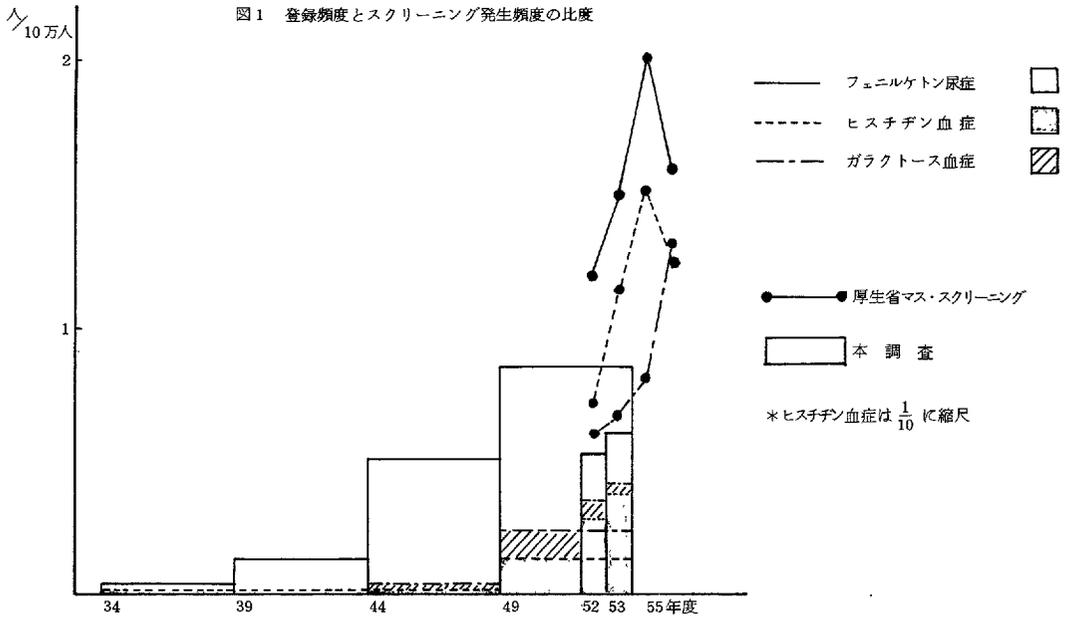
次に厚マス・スクリーニングの52年度、53年度の発生頻度が20年前もほとんど変わらないと仮定すると、過去5年毎の登録件数の頻度は遡るにつれて10万人当たり、0.84人、0.50人、0.13人、0.04人と減少している(図1)。これは本調査では、成人して行くに従い、医療の手を離れていく患者があることを示していると考えられた。

地域別発生頻度については、本調査の成績では東京以西にてフェニルケトン尿症の患者件数の頻度が高いことは前回報告したが、これは厚マス・スクリーニングの成績とほぼ一致していた。<sup>3)</sup>53年度について頻度を地域別に比較すると、ほぼ厚マス・スクリーニングの頻度の50%以上を占めていたが、北九州市と福井県では、両者の頻度はよく一致していた(図3)。次に厚マス・スクリーニングの52年度・53年度の頻度が20年間変化ないと仮定して、本調査20年間の頻度及び53年度以前5年間の頻度を比較検討した。東京以西で頻度が高くなることは変わらないが、本調査では四国地方が登録件数が零であった他は、全国的に分布していると考えられた。登録件数の頻度は20年間の比較では極めて低くなるが、53年度以前の5年間でも厚マス・スクリーニングの50%以下である地域がほとんどであったが、このことについての理由は過去5年毎の登録件数の頻度の推移のところで述べた通りである。

#### b) ヒスチジン血症

同様に、52年度、53年度について検討した。

53年度では、厚マス・スクリーニングの発生頻度は10万人当たり11.36人があったが、本調査



での登録件数の頻度は3.69人であり、厚マス・スクリーニングと比較して32.5%にすぎなかった。<sup>1)</sup> 52年度の成績でも本調査の頻度は厚マス・スクリーニングと比較して38.8%であった(図1)。患者実数で比較しても53年度では本調査は63件で、厚マス・スクリーニングと比較して41%であった(図2)。これらの成績はフェニルケトン尿症と同様に、ヒスチジン血症も発見者全員が慢性疾患の対象とならないことを示している。又、前述の通り、登録件数の98.5%が、2年児以内に集中している。前回の報告でも述べたが、ヒスチジン血症はこれまでfollow up studyがほとんど行われず、その転帰については不明なことが多いとされ、<sup>2)4)</sup>予後に関しては成人例がほとんど発見されていなく、臨床症状は本症が短命であることを示唆する根拠に弱く、またヒスチジンが乳幼児期のみ必須アミノ酸であることを考えれば、ヒスチジン代謝の特殊な性質と相関があることが示唆されている。<sup>2)</sup>厚マス・スクリーニングの成績と比較して、頻度が30~40%と低いこと、疾患の登録件数が2年児に集中していること、6年児以降は登録がないことはこれまでの知見を示唆していると考えられた。

次に地域別発生頻度について検討した。52年度、53年度の厚マス・スクリーニングの発生頻度が53年度以前の5年間に変化がほとんどないものと仮定すると、本調査の成績では、東京以西にてヒスチジン血症の登録件数の頻度が高いことは、前年度も報告したが、これらは厚マス・スクリーニングの成績とほぼ一致していた。<sup>3)</sup>53年度について頻度を地域別に比較すると、厚マス・スクリーニングの頻度のほぼ半数以上を占めていた。地域別にみて両者のよく一致する地域は、鹿児島県、北九州市、山口県、広島県、長野県、群馬県、北海道などであった(図4)。次に厚マス・スクリーニングの52年度、53年度の頻度と本調査の53年度以前5年間の頻度を比較した。東京以西で頻度が高くなることは変わらないが、本調査ではヒスチジン血症は全国的に分布していると考えられた。53年度と比較して、5年間の件数頻度は、極めて少なくなっている。これは、既に述べたように、ヒスチジン血症は、成長するにつれて症状の軽くなる疾患であると思われ、医療機関によって十分に管理・経過観察が行われなくなっていることを反映している為であると考えられた。この為、発見頻度と比較して、実際に慢性疾患として登録される数が少なくなっているものと考えられ、本調査の登録件数は実際の患者数よりは少ないものと予想された。

#### c) ガラクトース血症

同様に52年度、53年度について検討した。

53年度では、厚マス・スクリーニングの発生頻度は、10万人当たり0.661人であったが本調査での登録件数の頻度は0.34人であり、厚マス・スクリーニングと比較して51.4%であった。52年度の成績は、本調査の頻度は厚マス・スクリーニングと比較して69.7%であった(図1)。患者実数で比較すると53年度では本調査は7件であり厚マス・スクリーニングの77%であった(図2)。フェニルケトン尿症及びヒスチジン血症と比較すると、ガラクトース血症は厚マス・スクリーニングの頻度に近くなるが、症例数が少ないことから、一般的なことは述べられないと思われた。しかしながら、ヒスチジン血症と違って、ガラクトース血症は一度診断されると、医療機関の手で十分に管理されなければならない疾患であることから、発見頻度と、登録頻度とは近くなるはずであり、本調査の成績は、ガラクトース血症に関しては、かなり正しく実態を把握した数字であると思われた。

フェニルケトン尿症 53年度（厚生省マス・スクリーニング発生頻度と比較）

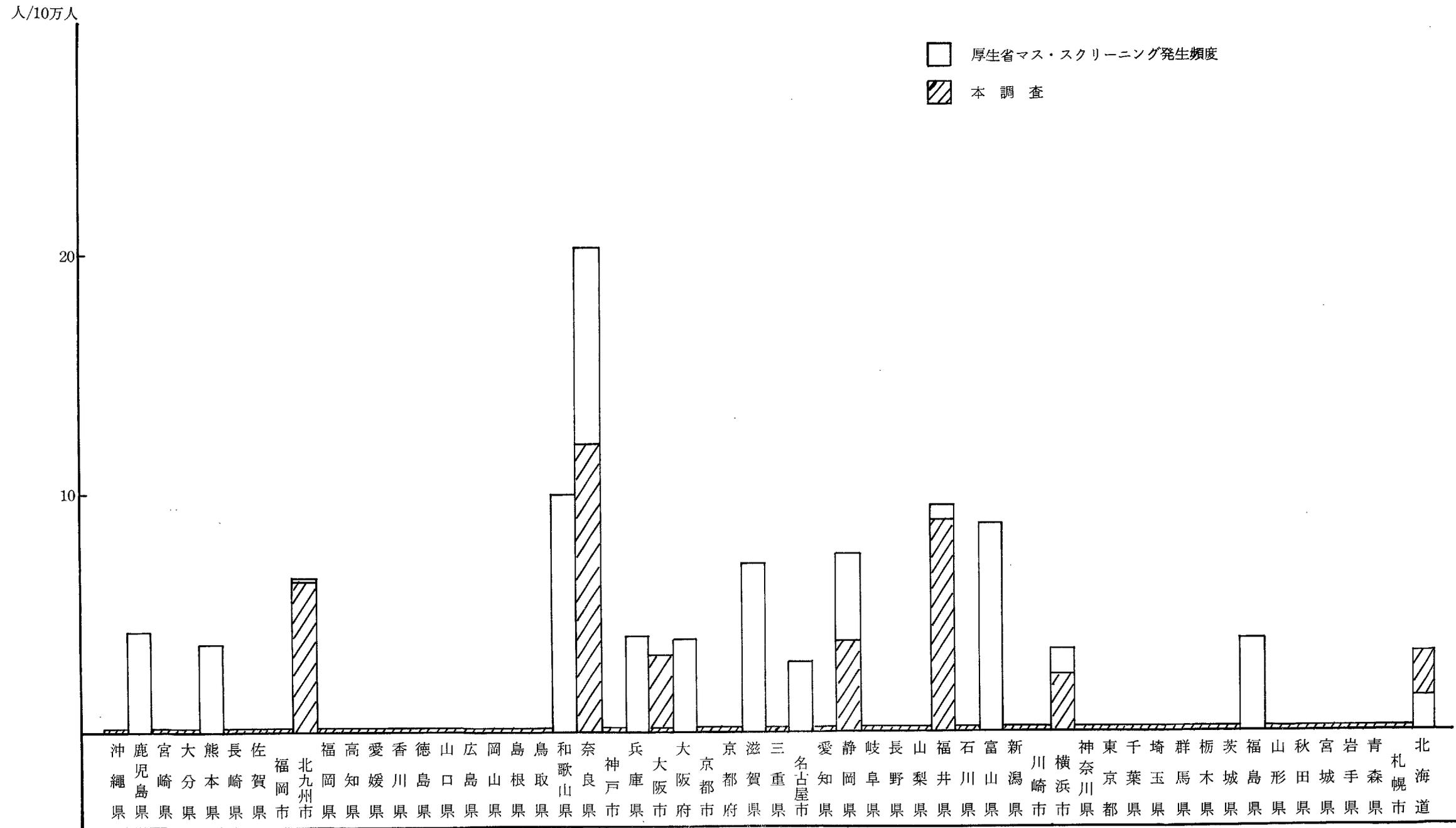


図3 都道府県別登録頻度（スクリーニング発生頻度と比較）

ヒスチジン血症 53年度(厚生省マス・スクリーニング発生頻度と比較)

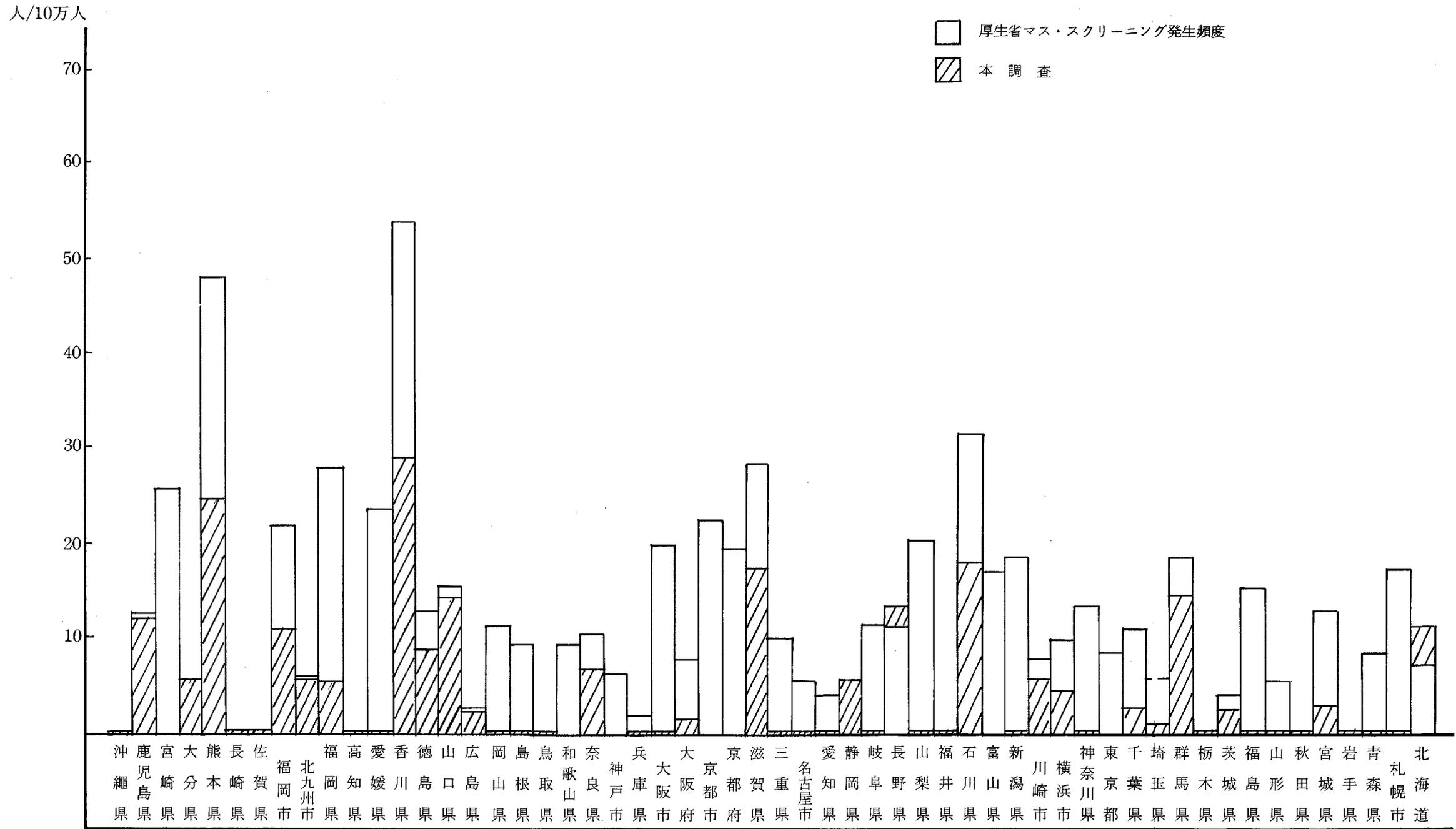


図4 都道府県別登録頻度(スクリーニング発生頻度と比較)

## Ⅲ 結 語

昭和53年度全国医療給付に関する実態調査として、先天性代謝異常症の登録資料と、厚生省マス・スクリーニングの成績の比較検討を行なった。

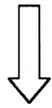
フェニルケトン尿症は、本調査では141件が登録され、0才児、1才児はそれぞれ10件、9件であった。登録頻度は出生者10万人当りそれぞれ、0.59人、0.51人であり、マス・スクリーニング発見頻度の40.1%、43.6%であった。又、0才児の登録数は、マス・スクリーニング発見者数の50%であった。地域別頻度は、東京以西で頻度が高いことは前回報告したが、スクリーニングの成績と一致した。但し、本調査では四国地方での登録は認めなかった。

ヒスチジン血症は、本調査では120件が登録され、0才児、1才児はそれぞれ63、48件であった。登録頻度は出生者10万人当りそれぞれ3.69人、2.73人であり、マス・スクリーニング発見頻度の32.5%、38.8%であった。又、0才児の登録数は、マス・スクリーニング発見者数の41%であった。地域別頻度は、東京以西で頻度が高いことは前回報告したが、スクリーニングの成績と一致した。

ガラクトース血症は本調査では27件が登録され、0才児、1才児はそれぞれ7件、6件であった。登録頻度は出生者10万人当りそれぞれ0.34人、0.4人であり、マス・スクリーニング発見頻度の51.4%、69.7%であった。又、0才児の登録数は、マス・スクリーニング発見者数の77%であった。

## 文 献

- 1) 国民衛生の動向 厚生統計協会 昭和34年～昭和56年
- 2) 先天性代謝病ハンドブック；中山書店，昭和46年
- 3) 北川照男；日本人の先天代謝異常症，日本臨床38（10）；211－220，1980
- 4) 松田一郎他；小児診療41（1）；68－74（昭和53年）



## 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



1 はじめに

全国都道府県並びに9政令指定都市(以下都道府県別と略す)の56衛生部から送付された昭和53年度小児慢性特定疾患医療支給台帳に基づいた先天性代謝異常及び先天性免疫不全症の疫学的検討の集計結果第一報は、すでに前年度の報告書に述べた。

今回は、本調査の成績と、厚生省によって行なわれている先天性代謝異常症マス・スクリーニングよりえられた成績のうち、本調査成績とつぎ合せの可能であったフェニルケトン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症について比較検討を行なったので報告する。