

# 新生児スクリーニングシステムの研究

成瀬 浩，鈴木恵美子，花房和子

(国立武蔵療養所神経センター 診断研究部)

## 1 はじめに

新生児スクリーニングシステムの検討を行う場合、次の諸点が考慮されなければならない。すなわち、(1)スクリーニングプログラムの内容。(2)未実施率を少なくする方法。(3)未熟児その他特殊新生児におけるスクリーニング。(4)スクリーニング技術の改良。(5)再採血実施率、殊に異常値が出た検体の再採血の実施率。(6)新生児スクリーニングを実施する機関と精密検査を行う機関との連絡。(7)統計。(8)精度管理。などである。今年度は、5)、6)、8)項の課題に関しての報告をまとめる。

## 2 精度管理について

日本公衆衛生協会と協力し、現在新生児スクリーニング精度管理として、次の如き項目を行っている。すなわち、1) 外部標準検体による全スクリーニング施設の精度管理、2) 各スクリーニング施設よりの依頼検体の分析、3) 標準血液濾紙及びペイゲン・ファージ法試薬の品質管理、である。

今回は、外部標準検体による精度管理の最近迄の結果をまとめる。われわれは、毎週月曜日に、各スクリーニング施設宛の精度管理用検体10枚を用意する。その中には、正常のもの他、フェニールアラニン、メチオニン、ロイシン、ヒスチジン、ガラクトースのいずれかが、カットオフ値前後の濃度に含まれた異常検体が、4～8ヶ含まれている。これを、火曜日に郵便により発送する。各スクリーニング施設では、受理後出来るだけ早くこの10枚の検体を測定し、異常と考えられる検体の番号と異常な物質を同封されたカードに記入し、返送することを要求されている。

現時点では、大半の施設は、受理した検体を、速やかに測定し、返事が送られている。返事を入手直後、正しい結果を知らせ、もし誤りがあった場合には、その原因を徹底的に分析してもらっている。第1表に、昭和53年2月以後の3ヶ月毎に、送られた異常検体を見逃したスクリーニング機関の数をまとめてみた。53年2～4月の間には、3ヶ月間に5回も異常検体を見逃した所が1ヶ所あり、4回も見逃した所が3ヶ所あった。その後漸次改善され、何回も続けて見逃しをする所は少なくなっている。しかし、現在でも、見逃は0ではなく、最近でも2回見逃した所が存在している。主な原因は、担当職員の交代による不慣れな技術者による測定誤差であろう。

各スクリーニング機関は、経済的理由から運営を非常勤職員に依存する度合いが大きく、そのため、比較的職員の交代が多い様に思われる。見逃しが続く様な施設に対しては、種々の

表1 3ヶ月毎の、外部標準検体中の異常検体の見逃し回数

| 月<br>エラー<br>回数 | S. 53 |     |      |      | S. 54 |     |      |      | S. 55 |     |      |      | S. 56 |
|----------------|-------|-----|------|------|-------|-----|------|------|-------|-----|------|------|-------|
|                | 2-4   | 5-7 | 8-10 | 11-1 | 2-4   | 5-7 | 8-10 | 11-1 | 2-4   | 5-7 | 8-10 | 11-1 | 11-1  |
| 0              | 23    | 32  | 37   | 45   | 46    | 42  | 45   | 46   | 49    | 40  | 45   | 49   |       |
| 1              | 10    | 11  | 10   | 8    | 5     | 7   | 7    | 7    | 4     | 5   | 6    | 4    |       |
| 2              | 7     | 5   | 2    |      | 2     | 3   |      |      |       |     | 1    | 1    |       |
| 3              |       | 2   | 2    |      |       |     | 1    |      |       |     | 1    |      |       |
| 4              | 3     |     |      |      |       | 1   |      |      |       |     |      |      |       |
| 5              | 1     |     |      |      |       |     |      |      |       |     |      |      |       |
| センター数          | 44    | 50  | 51   | 53   | 53    | 53  | 53   | 53   | 53    | 53  | 53   | 53   | 54    |

| 月<br>エラー<br>回数 | S. 56 |     |      |      | S. 57 |     |      |      | S. 58 |     |     |       |    |
|----------------|-------|-----|------|------|-------|-----|------|------|-------|-----|-----|-------|----|
|                | 2-4   | 5-7 | 8-10 | 11-1 | 2-4   | 5-7 | 8-10 | 11-1 | 2-3   | 4-6 | 7-9 | 10-12 |    |
| 0              | 49    | 51  | 50   | 52   | 50    | 48  | 50   | 50   | 48    | 51  | 49  | 53    |    |
| 1              | 4     | 3   | 4    | 2    | 4     | 5   | 4    | 3    | 6     | 2   | 4   | 1     |    |
| 2              | 1     |     |      |      |       | 1   |      |      |       | 1   | 1   |       |    |
| 3              |       |     |      |      |       |     |      | 1    |       |     |     |       |    |
| センター数          | 54    | 54  | 54   | 54   | 54    | 54  | 54   | 54   | 54    | 54  | 54  | 54    | 54 |

方法で、技術的指導を行って来ているが、今後、スクリーニング技術の向上を求めるならば、適当な間隔で、スクリーニング技術の研修を行い、新しい職員も、十分な知識をもつ様に訓練する必要があるのではなかろうか。但し、現在われわれが送っている異常検体は、ごく軽度の異常なものが多いのであり、大半のスクリーニング機関がこの様なものでも全てを正しく見出しているという事実は貴重である。この点から見て、わが国のスクリーニング技術は、世界各国と比べ、極めてすぐれていると言えるのではなかろうか。

尚、現在はクレチン症スクリーニング関係の精度管理は行っていない。早急に、TSHの異常検体も正しく見出されるか否かの、精度管理の実施が必要であろう。

### 3 再採血実施率について

各スクリーニング機関で、非常に苦労していることの1つが、陽性ないし疑陽性となった新生児の再採血を要請しても、必ずしも円滑に再採血検体を送られて来ないという問題である。里帰り分娩などで、産科医自身、母親を呼び出すことが容易でないことが多い。この為、全国的スクリーニング開始時以来、この問題はスクリーニング機関の悩みの種であった。

昭和58年末の時点で、検査結果に異常あるいは疑わしい点があり、再採血を要求しても、それが送られて来ない検体がどの位あるかをアンケートにより調査した。53施設の中、6施設からは回答がなかったが、47施設から詳しい状況を知らせて頂いた。この結果をまとめたのが、第2表である。各スクリーニング施設は、再採血が送られない場合には、改めて要求の文書を送ったり、電話をかけたりして努力を続けている。このために、コンピューターを導入し、絶えず状況を正確に把握しようとしている所も少なくない。

表2 再採血要求の非実施率

|           |          |      |
|-----------|----------|------|
| 再採血検体未到着* | 15%以上    | 1施設  |
| 〃         | 10～14.9% | 1施設  |
| 〃         | 5～9.9%   | 9施設  |
| 〃         | 4.9%以下   | 27施設 |
| 〃         | 0        | 9施設  |
| 合計        |          | 47施設 |

この様な努力により、かなり改善されているものと思われるが、まだ、陽性、疑陽性のための再採血を要請しても、10%以上も、再採血検体を送られて来ない県が2県ある。5%以上まで考えれば11県である。この疑陽性・陽性の中には、異常者が含まれる可能性が大きいのであり、再採血は100%実施されることが望ましい。この問題の解決のためには、今後の検討が必要である。

#### 4 精密検査実施機関からのフィードバックについて

スクリーニング機関が異常所見を得た新生児は、各地区の専門家に紹介され、精密検査をうけ、もし患者であることが確認されれば治療を受けるわけである。しかし、この専門医による診察の結果などは、必ずしも十分にスクリーニング機関に伝達されていない。先項で述べた47機関からのアンケートによると、スクリーニング機関に全く知らされていない所が1県ある。更に、一応知らされている県でも、各紹介例について報告されている所は12ヶ所であり、約 $\frac{1}{4}$ に過ぎない。スクリーニング機関側から問い合せて、初めて知らされる所が27ヶ所で、この中には、ごく不十分にしか知らされない所も含まれている。それ以外は、各都道府県の行政機関に情報もどり、そこにとどまっているか、何等かの形で、一括して、スクリーニング機関に知らされている。少なくとも、発見された陽性者についての情報が、適切に知らされる状況には程遠い。

スクリーニング機関で働く人々は、多数のしかも大半が正常の検体の処理に追われ、現状では、多くの施設で人手不足に悩まされつつ重要な業務を果している。この人々に、発見された患者についての正しい情報がフィードバックされることは、極めて重要であり、作業意欲を高める上にも大切である。スクリーニング機関と、精密検査を行う所との交流の良否についてのアンケートに対しては、 $\frac{1}{3}$ の機関が、交流が悪いことを指摘している。精密検査にあたる医師は極めて多忙である。従って、その医師が報告を充分出来ないことは理解出来ることである。ただ、地方自治体によると医師に報告を要請し、その報告を自治体事務部門にとどめている所もある様である。スクリーニング施設、採血する医師、診断治療する医師の三者間の円滑な交流のために、各自治体毎の委員会の設置が望まれている。しかしこの様な委員会が一定の活動をしている所はごく少ないことがアンケートにより明らかになった。地方自治体によっては、新生児スクリーニング運営についての対応が極めて不十分という所もある様である。

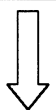
今後、スクリーニング機関から患者を紹介する時には、一応の書式で、当面の診断、確定診断、治療後の経過など、少なくとも、3回の報告を求める様にしたらどうであろうか。この点に関し小児科医側の見解が明らかにされることが望まれる。

また、多くのスクリーニング機関が、6年間スクリーニングを実施して技術も向上すると共に、徐々に新しい分析機器などを導入して、分析技術の改善をはかっている。このため、一部では精密機関に紹介する偽陽性例が減少している。今後、スクリーニング施設の近代化を図り、必要に応じ、技術者の再教育を行い、全国的に、偽陽性の数を減らし、偽陽性者家族の心理的負担の軽減、精密検査機関関係者の負担の軽減を図ることが大切であろう。技術の近代化の出来ない機関に対しては、精度管理システムを利用したの依頼分析も活用しうるであろう。しかし、今後の方針としてはスクリーニング機関が、近代化のため分析機器を導入することが望ましく、これが関係者の作業意欲の向上、スクリーニング精度の改善にもつながるものと考えている。



## 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



### 1 はじめに

新生児スクリーニングシステムの検討を行う場合、次の諸点が考慮されなければならない。すなわち、(1)スクリーニングプログラムの内容。(2)床実施率を少なくする方法。(3)床熟児その他特殊新生児におけるスクリーニング。(4)スクリーニング技術の改良。(5)再採血実施率、殊に異常値が出た検体の再採血の実施率。(6)新生児スクリーニングを実施する機関と精密検査を行う機関との連絡。(7)統計。(8)精度管理。などである。今年度は、5)、6)、8)項の課題に関しての報告をまとめる。