

先天代謝異常スクリーニング体制の研究

五 味 粥 政 人

(五味渚産婦人科医院々長)

研究目的

すでに、わが国において実施されている先天代謝異常スクリーニングについて、先天代謝異常症の早期発見と治療体制は次第に充実されつつあるが、現在実施されている疾病についてその危険率と利益率を考慮する必要があるものと考えられるので、広く諸外国の先天代謝異常スクリーニングの実態調査を行い、あらためてわが国の検査対象、方法、体制などについて検討を加えることとした。

研究方法

調査表を作成し、先天代謝異常スクリーニングを行っている28カ国の主要89検査施設を対象として調査を行った。また各国で使用している濾紙の送付を依頼した。

Questionnaire

- (1) The neonatal screening test is performed
- () a. by the parent's will
 - () b. by law for all newborn babies
 - () c. others ()
- (2) What kinds of diseases are selected for the neonatal mass screening?
- () a. Phenylketonuria
 - () b. Maple syrup urine disease
 - () c. Histidinemia
 - () d. Homocystinuria
 - () e. Galactosemia
 - () f. Hypothyroidism
 - () g. Tyrosinosis

- () h. Congenital adrenal hyperplasia
() i. Cystic fibrosis
() j. Duchenne muscular dystrophy
() k. others

B. The cost of the laboratory examination of blood specimen is paid by

(4) About the neonatal massscreening test in your country: ---

- () i obstetrician
- () ii pediatrician (neonatologist)
- () iii midwife
- () iv nurse
- () v health nurse
- () vi laboratory technician
- () vii others

b. When the blood is drawn?

(The day of the birth is calculated as 0 day post partum.)

- () 1. *A. plantaris fibularis*
() 2. *A. plantaris tibialis*
() 3. *A. tibialis posterior*
() others ()

d. Do they use special instrument to collect blood?

() 2. no

name

Please send it to me if possible.

- (5) Is your screening center supported by
- () 1. federal government
- () 2. local government
- () 3. non-profit foundation
- () 4. private organization
- () 5. others
- (6) How many babies are tested in your screening center per a year?
- () babies
- (7) How many persons are working for neonatal screening?
- () medical doctors
- () clinical chemist or technicians
- () clerks
- () others
- (8) Which districts are covered by your screening center?
- ()
- (9) Is your screening center covered by inter-laboratory quality control system?
- () yes
- () no
- (10) The method of examination adopted in your laboratory,
- () 1) Guthrie Bacterial inhibition assay
- () 2) Beutler method
- () 3) Paigen method
- () 4) Radioimmunoassay for T_3 , T_4 , TSH and 17-OHP
- () 5) Enzyme immunoassay for TSH, T_4 and 17-OHP
- () 6) others ()
- (11) The computer is used for neonatal screening
- () Yes : For data reduction of RIA etc
- For statistical calculation
- For plate reader

For manage of screening results

For other purpose :

(please describe details :

)

() No :

02 The medical fee for the treatment of the patients who were found by neonatal screening is paid by

() 1) federal or local government

() 2) medical fund

() 3) each person

() 4) others

03 Is the registration system of the patients established in your country?

() yes

() no

Where is the place to be registered?

() State

() University hospital

() Others (

04 Is there any cases which were brought a suit, because of false negative etc?

() yes (in detail

() no

05 Is Genetic counselling system established in your area?

() yes

() no

06 Do they perform any special examination to prevent maternal PKU

() yes (How

)

() no

Thank you very much for your cooperation.

研 究 結 果

(1) 調査表の回収は、25ヶ国(86%)、57施設(64%)であった。

(2) 先天代謝異常スクリーニングの主体性は

検査が、1)国、または州法によって義務づけられているもの28(45.9%)、2)両親の意志によるもの14(22.9%)、3)その他19(31.1%)である。

(3) 先天代謝異常スクリーニング費用分担は

1)採血自費、検査公費が、米国(オクラホマ、テキサス、フロリダ、テネシー、ルイジアナ、コロラド、マサチューセッツ、バーヂニア、カンサス)、チェコスロバキア、オーストラリア、日本、2)採血自費、検査自費が米国(ワシントン、オレゴン)、3)採血公費、検査公費が、フランス、イギリス、ノールウェー、ベルギー、デンマーク、スペイン、オーストリア、スウェーデン、東ドイツ、西ドイツ、ポーランド、ニュージーランドである。

(4) 検査センターの運営主体は

Federal Local Government (85)、Non-profit foundation (4)、Private organization (o) others(o) である。

(5) 対象疾患は、

1)フェニールケトン尿症(54)、2)クレチン症(54)、3)ガラクトース血症(28)、4)メープルシロップ尿症(20)、5)ホモシスチン尿症(19)、5)チロジン症(10)、6)嚢胞線維症(7)、であり、フェニールケトン尿症とクレチン症と回答したもののがもっとも多く20施設、次がフェニールケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、クレチン症を行っているものが8施設でこれに次いでいる。

(6) コンピュータ利用状況については、

1)利用している(45)であり、イ) For data reduction (10)、ロ) For statistical calculation (6)、ハ) For manege of screening results (2)、ニ) For plate reader (1)であり、2)利用してない、3)不明35である。

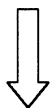
考 按

この調査から先天代謝異常スクリーニングは法律をもって義務づけられているものが約半数をしめ、検査センターの運営主体の85%は公的機関によって行われている。先天代謝異常スクリーニングの対象疾患はフェニールケトン尿症とクレチン症のみが多く、わが国においても、対象となる疾病の検討が行われるべきであろう。



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



研究目的

すでに、わが国において実施されている先天代謝異常スクリーニングについて、先天代謝異常症の早期発見と治療体制は次第に充実されつつあるが、現在実施されている疾病についてその危険率と利益率を考慮する必要があるものと考えられるので、広く諸外国の先天代謝異常スクリーニングの実態調査を行い、あらためてわが国の検査対象、方法、体制などについて検討を加えることとした。