

# 新生児マススクリーニングによって発見された 先天代謝異常の治療に関する研究

—治療効果の評価方法について—

武 貞 昌 志, 他  
(大阪市立小児保健センター)

## 研究目的

新生児マススクリーニングによって発見された先天代謝異常,特にヒスチジン血症の治療効果の評価方法をつくることを目的とする。すなわちヒスチジン血症は新生児マススクリーニングによって約7000～8000人に1人の割合で発見されているが,スクリーニング開始前に本邦で知能障害や言語障害を伴って発見されたものはきわめて少い。多田らはヒスチジン血症と知能との関係について否定的な検討結果を得ているが,対象児の年齢が知能測定上低年齢すぎることから追跡の必要性を述べており,私達も従来の検討結果から,認知レベルでの発達障害を疑い,行動評価によって治療効果を検討する必要性を報告してきた。特に認知レベルの発達障害の場合には自閉的な問題行動に注目する必要があると考えられるのでこうした考えに基づいた評価方法を検討しなくてはならない。

## 研究方法

研究Ⅰは小児行動評価研究会の成瀬(国立神経センター),山崎(東海大学),中根(長崎大学),栗田(東京大学)らと従来の小児行動評価尺度に,乳幼児期異常行動歴,及び小児行動質問表(B Suppl-1式)を作成した。研究Ⅱは小児行動質問表(B Suppl-1式)と乳幼児期異常行動歴の相関を自閉的傾向をもつ129名のアンケート調査結果から解析した。研究Ⅲは大阪市立小児保健センターの鶴原,長谷,山本,福田,沢田,大笹,楠田,大浦らと検討を行っているものであり,昭和59年1月の第12回スクリーニング研究会において発表している。

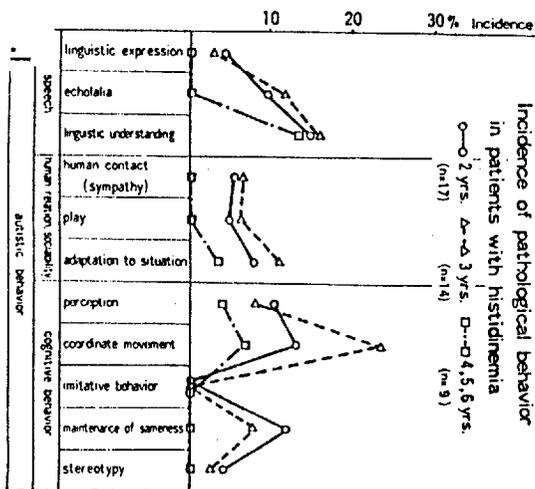
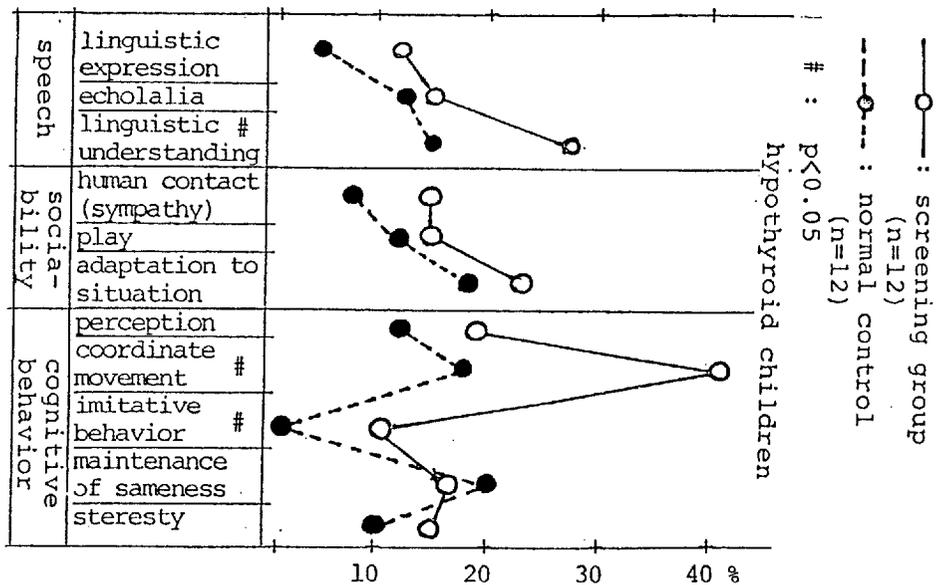
## 研究結果

### I. 小児行動質問表(B式)Ⅲ'および(B Suppl-1式)について

小児行動質問表は,日常生活場面での異常行動の有無について家族あるいは保母等の養育者に各項目に述べるような異常の有無とその程度を判断してもらい記入してもらう。判断の基準は,記入者の主観的判断にまかせる。但し,同一患者については同一人が記入し続ける。設定した項目以外でも目立つ異常行動があれば余白に記入してもらう。その結果,小児行動質問表(B Suppl-1式)と乳幼児期異常行動歴の間に極めて高い相関をみた。また小児行動質問表(B Suppl-1式)を用いてヒスチジン血症40名,甲状腺機能低下児24名について,使用した結果の一部をFig. I, Fig. IIにしめた。

### II. 近畿地区を中心として,先天性代謝異常マス・スクリーニングの予後調査について

マイクロコンピューター(FM-8)を用いる試みを行った。その結果,



- 1) 簡易BASIC 原語により、入力された項目について安易に集計することができる。
- 2) 地域毎の、変動する詳細な状況を、安易にきめこまかく調査・修正を含めた分析を行うことができる。
- 3) 出生年度別症例数の出力により未報告分を年度別に知ることができる。先天性代謝異常症の発見は毎年、ほぼ一定の例数を認めた。
- 4) 各府県別症例数の集計により里帰り分娩の影響を知ることができた。

- 5) 確定診断名の集計により未確定診断の早期診断の必要性への刺激となるであろう。
- 6) 確定診断時の年齢別集計では、各疾患により診断年齢が異なり、今後、年度毎に確定診断時期の短縮が期待される。
- 7) IQ or DQ の集計及び行動評価解析により、今後の精密検査システム、治療法、および、その他の経過観察に関する改善の一助となるであろう。
- 8) これらの集計結果を、検査センターや経過観察施設へ絶えずフィードバックすることにより、より詳細に調査及び修正された集計結果が期待できると同時に、検査センターでの経過に対する興味をうながすことができる。





## 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



### 研究目的

新生児マススクリーニングによって発見された先天代謝異常,特にヒスチジン血症の治療効果の評価方法をつくることを目的とする。すなわちヒスチジン血症は新生児マススクリーニングによって約7000~8000人に1人の割合で発見されているが,スクリーニング開始前に本邦で知的障害や言語障害を伴って発見されたものはきわめて少い。多田らはヒスチジン血症と知能との関係について否定的な検討結果を得ているが,対象児の年齢が知能測定上低年齢すぎることから追跡の必要性を述べており,私達も従来の検討結果から,認知レベルでの発達障害を疑い,行動評価によって治療効果を検討する必要性を報告してきた。特に認知レベルの発達障害の場合には自閉的な問題行動に注目する必要があると考えられるのでこうした考えに基づいた評価方法を検討しなくてはならない。