

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患児の追跡調査の現状

青 木 菊 麿

(母子愛育会総合母子保健センター)

研 究 目 的

昭和52年度より実施されている新生児マススクリーニングは、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、およびガラクトース血症の5疾患の早期発見と早期治療による健全育成を目的としており、スクリーニングで発見された症例の追跡調査は重要な意義を持っている。昭和57年度迄実施されてきた追跡調査は、早期発見された症例が十分に治療管理されていることを示しており、本研究はこれを引継いで実施されるものである。追跡調査の結果を総合して、治療効果の確認と治療法の改善を目的とするものである。

研 究 方 法

追跡調査の対象は、57年度迄治療を継続している症例、および昭和58年度に新たにスクリーニングで発見された症例である。追跡調査に必要な項目を満たす治療調査表を作成し、これを各医療施設に郵送して回答を求めた。調査項目は5疾患について診断時の血中アミノ酸値、治療中のアミノ酸摂取量および血中アミノ酸値、身体発育の状態、知能発達指数、脳波所見、その他の臨床症状、臨床検査所見などであり、これらについて詳細な調査を行なった。

治療調査表の送附先は、昭和57年度迄治療を継続している医療機関を中心に、全国の大学附属病院、主要な総合病院、小児病院であり、その他治療用特殊ミルクが納入されている医療機関にも郵送した。特殊ミルクは、特殊ミルクの事務局（母子愛育会内）で扱っている登録特殊ミルクおよび薬価収載されている特殊ミルクである。

研究成績および考察

(1) フェニルケトン尿症 (PKU)

スクリーニング開始以来昭和57年度迄に発見されたPKUは71例である。今回の調査で昭和58年度に出生したPKUは、現在迄の集計では7例であり、昭和57年度出生の1例が新たに追加されて、計8例となっている。現在も尚集計の途中であり、今後数例の追加が予想される。診断時の血中フェニルアラニン値は20 mg/dl から 53.3 mg/dl に迄及び、平均 34.0 mg/dl である。スクリーニングで陽性後の確定診断される日数は、生後14日から29日迄であり、平均20日である。昭和52年以来のスクリーニング体制の確立により、発見から確定診断、治療開始迄の日数は短縮されており、スクリーニングの第1の目的はほぼ達成されているものと思われる。

57年度迄に発見された症例の治療調査表は現在集計の途上であり、治療開始後5年以上経過した症例も少しずつ増加している。治療を可能な限り継続していくことが望まれており、検査成績とともに患児のDQやIQの推移を調査する必要がある。

(2) 高フェニルアラニン血症

昭和57年度出生の症例で、前回PKUと報告された症例がその後の経過から本症として登録されており、57年度出生の更に1例が新たに追加されている。58年度出生の症例は現在迄1例である。

(3) 悪性高フェニルアラニン血症

昭和57年度迄に報告された5症例以外に、新たな症例の調査表は得られていない。以前の症例で58年度の調査表が届いた2症例では、テトラヒドロbiopterinを服用して普通食で治療されており、順調な経過を示している。

(4) メープルシロップ尿症

現在迄に得られた昭和58年度の調査表は1例のみであり、血中のロイシンがやや高値を示すのみで、現在経過観察中であり、確定診断はなされていない。

(5) ホモシスチン尿症

スクリーニング開始以来、これまで7例の本症が報告されているが、昭和58年度は3例のホモシスチン尿症の調査表が送られてきており、内1例はビタミンB₆依存性である。2例のホモシスチン尿症は血中メチオニン値が診断時22.8mg/dl、25.4mg/dlであり、尿中のニトロプルシド反応は強陽であった。治療開始はそれぞれ41日と90日とである。いずれも食事療法により順調な経過を示している。

(6) ヒスチジン血症

昭和58年度に発見されたヒスチジン血症は現在迄102例であり、本症の治療指針の改訂案が発表されてからは以前程の食事療法はなされなくなっている。昭和57年度迄の継続の症例についてはこれ迄462例の調査表が送られてきているが、生後2,3年迄経過を観察して異常のないことが確認されてから追跡を中止する症例がおおよそ半数に認められている。

(7) ガラクトース血症

スクリーニングでガラクトースが高値として発見された症例は、昭和58年度は12例である。このうちGal-1-P-uridyl transferaseの活性が低下している症例は1例であり、これはDuarte variantと報告されている。3例のepimerase欠損症が発見されており、その他は一過性ガラクトース血症として経過観察中である。

結 語

アンケート調査法による昭和58年度的新生児マススクリーニングの現状を述べた。この調査は現在尚集計解析中であり、中間報告の段階である。これ迄に得られた58年度の調査対象はPKU 8例、高フェニルアラニン血症3例、ホモシスチン尿症3例、ヒスチジン血症102例、メ

ープルシロップ尿症の疑い1例，ガラクトースが高値であった症例12例である。また昭和57年度迄の継続の症例について得られた調査表の内容は表1に示す如くであり，いずれも身体発育，DQまたはIQ，脳波所見，その他の臨床検査所見などは概ね正常範囲内にあるのが大部分であり，早期発見による治療は順調に行なわれているものと思われる。今後調査表の回収に努力して，追跡調査の内容を充実させたい。

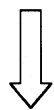
本研究のため貴重な症例の資料を御教示いただいた諸先生方に深甚な謝意を表します。また各地区のスクリーニング担当の行政の方々にも併せて謝意を表します。

表1 治療調査表の解答内容（昭和59年2月1日現在）

	初 回	継 続
フェニルケトン尿症	7	38
高フェニルアラニン血症	3	3
メープルシロップ尿症	1	7
ホモシスチン尿症	3	4
高メチオニン血症	3	4
ヒスチジン血症	98	406
合 計	115	462

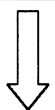
文 献

多田啓也：新生児マススクリーニング計画により発見された先天代謝異常症の追跡調査，日本小児科学会誌 87：2475～2485，1983



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

昭和 52 年度より実施されている新生児マススクリーニングは、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、およびガラクトース血症の 5 疾患の早期発見と早期治療による健全育成を目的としており、スクリーニングで発見された症例の追跡調査は重要な意義を持っている。昭和 57 年度迄実施されてきた追跡調査は、早期発見された症例が十分に治療管理されていることを示しており、本研究はこれを引継いで実施されるものである。追跡調査の結果を総合して、治療効果の確認と治療法の改善を目的とするものである。