

# ガスリー検査の疑陽性例および再検査例について

## —そのシステム上の問題点—

川 村 正 彦  
(名城病院小児科)

昭和52年度から全国的に実施されている新生児マススクリーニングテスト(ガスリー検査)は受診率98%となり、57年度末までに発見された患者数は1,000名を越し、その治療成績も十分な成果が上っている。しかしこのスクリーニングシステムも多くの問題点があり、これを改善することが必要であり、これなくしては発展のないことは明かである。ここではガスリー検査で発見された疑陽性例および再検査例について、このスクリーニングシステム上の問題点を指摘し、具体的な解決方法を考察した。

### 問題点とその解決方法

#### 1. 再採血の必要を通知された時の家族の不安と心配

再採血必要の連絡を受けた時及び実際の再採血の際に、どの程度の異常なのか、どのような疾患で、未治療の場合の臨床症状、予後などについて納得のゆく説明がされていない場合が多く、再検査要請イコール疾患であったとの思い込みとなり、患者家族の不安、心配、これを解決するには再採血をするための家族への説明手引き書を作成することと、52年度に作成された「先天性代謝異常症」の改訂版を作成することが必要である。

#### 2. 再検査検体の未回収率の高いこと

採取血液量が少ないための再採血要求は除外し、検査結果に異常があって再採血要求をしたものについて調査してみると、この検体の未回収率は予想以上に高い。代謝異常スクリーニング研究会会報8号28～29頁(58年度、59年度号)によると5%以上再採血がされていない検査センター(施設)は22%(50施設中11施設…11/50以下同様)で再採血が100%実施されている施設は18%(9/50)に過ぎなかった。改善には産婦人科医会、スクリーニングセンター、行政担当者の協力体制の確立が必要である。

#### 3. 再採血の例数を増加させないための対策

再採血要求の数が多くなり、その結果が正常と最終判定されると検査センターの手数もさることながら、実際に再採血を担当する医療機関に、またかとの感じと共に結局正常との返事が来ると思わせることになり、熱意を失わせる原因になる。再採血要求は技術的に減らし得ればその方策を取るのが望ましい。すなわち、フェニルケトン尿症のスクリーニングに用いてい

るフェニールアラニンの異常値については、他の生化学的方法、例えば血液濾紙を検体として行うアミノ酸分析計が液体クロマトグラフなどで検出値を再チェックしたり、フェニールケトン尿症が疑われる症例の検体でチロジン値をチェックしてみるなどがあるし、ガラクトース血症の診断に際しては血液濾紙中のガラクトース、血中ガラクトース-1-リン酸の直接測定や、4-エピメレース活性の半定量などが出来れば検査センター内ではほぼ診断を確実なところまで持って行けるはずである。

上述の事項を直ちに全国54検査センターで実施は技術的、財政的の面から不可能なので、その暫定的対策として、疑問例が出た時、相談または検体送付して精検を依頼できる精密検査センターを定め、依頼方法、料金など公表しておくことが必要である。现阶段で、これに該当するのは、フェニールアラニンなどのアミノ酸についての再検討は国立神経センター、ガラクトースに関しては、大阪環境保険協会、名古屋市衛研などがある。

#### 4. スクリーニングセンターと精密検査を行う医療機関との連絡不十分の点について

発見された症例についての最終結果（経過、診断名など）を知らされていないことに関してのスクリーニングセンター側の不満が大きく、これを解消しないと将来大きな問題となると思われる。

現状では症例毎に文書で医療機関から連絡のある検査センターは28%（50施設中14）だけである。

この事に対する解決方法としては、(i) 検査センターからデータ送付のとき、返信用紙も同時に送付して医療機関からの回答を得られるようにする。

(ii) 地方自治体の担当係……例、母子衛生係など……が問い合わせをして検査センターと医療機関との間の情報交換をする。

(iii) 精密検査、治療をする医療機関に初期治療の経過報告をスクリーニングセンター、産科医へ出すことを義務づける。

(iv) 各地の新生児スクリーニング委員会を活動させることが問題解決につながるはずであるが、現状は委員会があって活動している自治体は20%（10/50）で委員会が形式的に存在しているだけか、その委員会も存在しない自治体は74%に及んでいる。

#### 5. スクリーニング診断基準の手引きを作る必要性

#### 6. 発見された症例の追跡調査の集計と管理

10年～20年の長期展望に立った追跡調査とこれをどの機関が実施するか、そして患者が転居したときの追跡調査とデータ管理をどこがやるかなど今後考慮しなければならない問題は多く存在する。

以上の如く、いくつかの問題点とそれを解決する方法を指摘したが、研究班での討議の上で、関連する学会へはかり、具体的な方法を作り上げて行く必要があると考えている。



## 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



昭和 52 年度から全国的に実施されている新生児マススクリーニングテスト(ガスリー検査)は受診率98%となり,57年度末までに発見された患者数は1,000名を越し,その治療成績も十分な成果が上っている。しかしこのスクリーニングシステムも多くの問題点があり,これを改善することが必要であり,これなくしては発展のないことは明かである。ここではガスリー検査で発見された疑陽性例および再検査例について,このスクリーニングシステム上の問題点を指摘し,具体的な解決方法を考察した。