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 (2)

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10月より全国的に実施されてきた新生児マススクリーニングは，それによって発見された5疾患の健全育成が目的である。従って症例の追跡調査は重要な意義を持っており，昨年度に引続いて今年度もこれを実施している。追跡調査の結果を総合して，今後のスクリーニングの在り方，治療効果などについて検討することを目的とする。

研究方法

追跡調査の対象は，58年度迄治療が継続されている症例，および昭和59年度に新たにスクリーニングで発見された症例である。追跡調査表を作成し，以下の項目に該当する医療機関に送附して調査項目への記入を依頼した。

(1) 昭和58年度迄治療を継続している症例。

(2) 各都道府県のスクリーニング検査センターでスクリーニング陽性となった症例。

(3) 治療用特殊ミルクが納入されている医療機関。

追跡調査の時期については，9月に各地域のスクリーニング検査センターにおいて58年10月から59年9月迄の間にスクリーニングで発見された陽性例についての報告を依頼し，それに基づいて10月中に各医療機関に調査表を発送した。

研究成績および考察

(1) 全国スクリーニングセンターからの解答

53カ所のスクリーニングセンターに陽性例の連絡を依頼したところ，1カ月以内に50カ所からの報告を得ることが出来た。

これに基づいてスクリーニングで新たに発見された症例の追跡調査が可能となり，これを実施していく上で重要な資料となった。

(2) 調査表の発送と解答状況

上記の資料に基づいて59年10月に発送した調査表は206医療機関に対してであり，60年2月迄に得られた解答は127カ所からである。解答率は62%であるが，その後も少しづつ集計されている。

(3) スクリーニングセンターでの陽性例と医療機関での精密検査結果

表1にフェニルアラニン，メチオニン，ロイシン，およびガラクトースがスクリーニングで陽性となった症例の医療機関での精密検査結果の内容を示す。フェニルアラニンがスクリーニングで陽性となったのは28例であり，そのうちフェニルケトン尿症と診断された症例が9例，高フェニルアラニン血症4例，悪性高フェニルアラニン血症1例である。その他新生児期における一過性高フェニルアラニン血症が6例であり，現在迄の未報告は8例となっている。

メチオニンが陽性となった例では，高メチオニン血症6例，新生児期の一過性高メチオニン血症3例，未報告3例であり，ホモシスチン尿症は発見されていない。

ロイシンが陽性となった5例は，全例ともメープルシロップ尿症と診断されており，直ちに治療が開始されているが，1例が死亡している。

ガラクトースの陽性例数は30であったが，治療機関ではガラクトース血症Ⅰ型1例，Ⅱ型1

表1 59年度スクリーニングセンターでの陽性例と医療機関での確定診断の報告内容

フェニルアラニン	男	女	計
スクリーニングセンターでの陽性数	14	14	28
医療機関からの報告			
フェニルケトン尿症	4	5	9
高フェニルアラニン血症	1	3	4
悪性高フェニルアラニン血症	1	0	1
一過性	3	3	6
未報告	5	3	8
メチオニン			
スクリーニングセンターでの陽性数	3	9	12
医療機関からの報告			
ホモシスチン尿症	0	0	0
高メチオニン血症	1	5	6
一過性	1	2	3
未報告	1	2	3
ロイシン			
スクリーニングセンターでの陽性数	3	2	5
医療機関からの報告			
メープルシロップ尿症	3	2	5
ガラクトース			
スクリーニングセンターでの陽性数	17	13	30
医療機関からの報告			
ガラクトース血症 Ⅰ型	1	0	1
Ⅱ型	1	0	1
Ⅲ型	6	7	13
一過性，その他	7	5	12
未報告	2	1	3

例，Ⅲ型13例が確定診断されている。その他は一過性，肝障害によるものなどである。

ヒスチジン血症として報告された症例は，今年度は92例であり，そのうちの大部分の症例は未治療のまま経過観察されている。スクリーニング開始以来発見された症例数は1000を越えている（表2）。

表2　ヒスチジン血症年度別発見数（1977～1983）

	男	女	計
1977	14	20	34
1978	66	75	141
1979	107	109	216
1980	101	81	182
1981	94	85	179
1982	88	83	171
1983	82	61	143
計	552	514	1066
（1984	56	36	92）

(4)　これ迄に発見された症例の追跡状況

フェニルケトン尿症はスクリーニング開始以来84例が追跡されており，全例ともほぼ良好な経過を示している。男児46例，女児38例であり，経過中に高フェニルアラニン血症に移行した症例や，悪性高フェニルアラニン血症と診断された症例も含まれている。高フェニルアラニン血症は36例であり，その中に7例の悪性高フェニルアラニン血症が含まれている。

メープルシロップ尿症はこれまでに21例が確定診断され，4例が1歳未満で死亡している。その他は良好に治療が継続されているが，知能指数が低下している症例も若干報告されている。

ホモシスチン尿症は11例発見されているが，2例が死亡している。1例はビタミンB_6依存性と報告されているが，全例良好に治療されている。

ガラクトース血症は，Ⅰ型と診断された症例が10例であり，その他Ⅱ型2例，Ⅲ型29例となっている。スクリーニングで陽性となっても，大部分は一過性高ガラクトース血症であり，その他の肝障害による場合などが報告されている。

結　　語

治療調査表による昭和59年度の新生児マススクリーニングの現状，およびこれまで発見された症例の追跡調査の概略を述べた。

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。またスクリーニングの陽性例について御報告いただいた各地区のスクリーニングセンターにも併せて謝意を表します。追跡調査表の回収は現在も進行中であり，今後もよろしく御協力賜りますようお願い申し上げます。

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10月より全国的に実施されてきた新生児マススクリーニングは,それによって発見された 5 疾患の健全育成が目的である。従って症例の追跡調査は重要な意義を持っており,昨年度に引続いて今年度もこれを実施している。追跡調査の結果を総合して,今後のスクリーニングの在り方,治療効果などについて検討することを目的とする。