先天代謝異常等マス・スクリーニングの体制に関する研究

―マス・スクリーニングの改善について―

五味渕　政　人

（五味渕医院長）

研究目的

わが国の先天代謝異常等マス・スクリーニングは、きわめて短期に普及するにいたったが、実施以来約１０年を経過しこれまでの問題点を検討し、改めて改善を行う必要があるとすれば、どの点を整理すべきかを主たる研究目的とした。

研究方法

諸海外の実施状況を調査し、２６ケ国、６７機関の回答をもとに、さらに国内５０名に調査表を送り、３６名の回答をえたので、これを集計分析し、比較検討した。

研究結果

1. 先天代謝異常等マス・スクリーニングについて、改めて検討を行う必要性について、必要あり３０（８3.3％）、必要なしが５（１3.9％）であり、回答者の多くは、改めて検討する必要があるということである。その理由としては医学の進歩に伴って、絶えず検討する必要があるということである。

2. 現在実施されている対象疾病への追加、または削除について新たに追加すべき疾病は次の通りである。

(1)	先天性副腎過形成症	21
(2)	尿素サイクル代謝異常症	3
(3)	高チロジン血症	3
(4)	高アンモニア血症	2
(5)	高ヘパリン血症・	1
	先天性胆道閉鎖症	1

すなわち、早期発見、治療の有効性、発生頻度などから先天性副腎過形成症を加えるべきであるという回答がきわめて多く、逆に除外すべき疾病としてはヒスチジン血症６であり、この疾病に対しては、知能低下などの因果関係が否定的であるという理由で除外すべきであるという回答である。

3. 対象疾病撰択の条件

対象となる疾病の撰択の条件としては、

(1) 発生率については、本症等のスクリーニングの原則は早期発見・治療の確実性にあるものであり、発生率にこだわる必要がないというものの、cost benefitの点から $\frac{1}{10}$ 万人を目標にすべきであるという回答をえた。

(2) 治療については、早期診断の有効な結果を社会に還元することであるという回答とこれを否定するものとが、ほぼ同数であった。

(3) 検査については、特定の施設を利用する場合でも除外すべきでないが多く、不確実性が残り、再検査を要する疾病については、総合的に検討して決定すべきであるという回答が見られた。

(4) 費用に関しては、これのみで除外すべきでないというのが、ほとんどを占めている。

No. 1. 対象疾病撰択の条件

	除外する	除外しない
(1) 発生率	9	23
(2) 治療	15	17
(3) 検査	(イ) 4	28
	(ロ) 14	18
(4) 費用	2	30

4. Maternal PKU など治療をうけている者の将来対策については、28名（77.7%）が早急に対策を樹立すべきであるという回答である。

5. 新生児マス・スクリーニングの費用負担については、採血、検査ともに自費なし、採血自費、検査公費17、採血、検査ともに公費13、である。

考　　按

これらの調査より、次のことが改めて検討される必要がある。

(1) 早期発見・治療の効果が社会に還元されているか、

(2) 個人の利益が評価されているか、

(3) 公費負担によって、疾病対策が有効に生されているか、

などであり、対象疾病については、先天性副腎過形成症を加えるべきであり、一方ヒスチジン血症については、先天代謝異常マス・スクリーニングの有効性の観点からも考えられるべきである。また発見治療をうけた者の母子保健対策を早急に樹立しなければならないという結論に達する。

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

わが国の先天代謝異常等マス・スクリーニングは、きわめて短期に普及するにいたったが、実施以来約 10 年を経過しこれまでの問題点を検討し、改めて改善を行う必要があるとすれば、どの点を整理すべきかを主たる研究目的とした。