

現行マススクリーニングシステムに関する諸問題の検討

分担研究者 荒島真一郎

研究協力者 入江 実, 角田昭夫, 黒田泰弘, 沢田 淳, 住吉好雄, 高杉信男,
武田武夫, 多田哲也, 中島博徳, 成瀬 浩, 松尾宣武, 松浦信夫,
芳野 信(アイウエオ順)

1. 研究の必要性と目的

先天代謝異常は昭和52年、クレチン症は昭和54年、神経芽細胞腫は昭和60年に全国実施された。昭和58年開始されたマススクリーニングシステムに関する研究班は、(1)先天代謝異常に関する研究、(2)クレチン症に関する研究、(3)神経芽細胞腫に関する研究、(4)新しいマススクリーニングの開発に関する研究、(5)B型肝炎母子感染防止に関する研究、の各研究班から構成されていた。3年間で一定の成果をあげ終了した後、昭和61年よりマススクリーニングに関する研究班として改組された。B型肝炎母子感染防止に関する研究はそのまま継続であるが、その他は(1)現行マススクリーニングシステムに関する諸問題の検討、(2)マススクリーニング施行中に新しく派生した諸問題の検討、(3)今後開発すべきスクリーニング種目の検討の各研究班となった。これによって本研究班は先天性代謝異常、クレチン症、神経芽細胞腫の各領域の研究者より構成されることになった。

本研究の目的は下記の如くである。

- (1) スクリーニングの方法が進歩しており現行方法を改善して行く必要がある。
- (2) 地域差を考慮し、スクリーニングシステムを円滑に運営し、確実に実施されるよう検討する。
- (3) 新しい病態が解明しつつあるので、それらを考慮し診断・治療の見直しが必要である。
- (4) スクリーニングで発見・治療された例の長期治療成績を検討する。

2. 研究班の組織

昭和61年度の研究班の編成は以下の如くであった。

- (1) 現行マススクリーニングに関する諸問題の検討 分担研究者 荒島真一郎

(A) 先天代謝異常

A-1 高ガラクトース血症, 高メチオニン血症, 高チロジン血症を来した新生児肝障害の

3例 荒島真一郎(北大, 児)

A-2 高オルニチン血症のマススクリーニング

多田啓也(東北大, 児)

A-3 新生児スクリーニングの精度管理の現状と問題点

成瀬 浩(国立神経センター)

- A-4 マスクリーニングの問題点の検討
住吉好雄（横浜愛児センター）
- A-5 新生児ホモシチン尿症における診断上の問題点
黒田泰弘（徳島大，児）
- A-6 ガラクトース代謝異常症の診断と治療に関する研究
芳野 信（久留米大，児）
- (B)クレチン症
 - B-1 未熟児におけるクレチン症マスクリーニングの検討
中島博徳（千葉大，児）
 - B-2 クレチン症におけるTSH高感度測定の有用性の検討
中島博徳
 - B-3 Delfia TSH Kitを用いる乾燥濾紙血中TSHの測定
入江 実（東邦大，内）
 - B-4 遅発型甲状腺機能低下症の検討
松浦信夫（北大，児）
 - B-5 先天性甲状腺機能低下症患者の成長と評価
松尾宣武（慶大，児）
- (C)神経芽細胞腫
 - C-1 スクリーニングで発見した神経芽細胞腫85例の分析
角田昭夫（神奈川こども医療センター）
 - C-2 神経芽細胞腫マスクリーニング — 現行の問題点 —
沢田 淳（京都府立医大，児）
 - C-3 札幌市における神経芽細胞腫マスクリーニング
高杉信男（札幌市衛研）
 - C-4 札幌市における神経芽細胞腫マスクリーニング
武田武夫（国立札幌病院，児）

3. 研究成果

(A)先天代謝異常研究グループ

先天代謝異常のスクリーニングが開始されてから10年を経過したが陽性者のfollow up体制について、産科医にアンケート調査が行われた（住吉）。その結果、特定の病院へ送る体制が整っていると答えたもの85.4%であった。

ホモシチン尿症のスクリーニングとしてメチオニンの測定が行われているが、陽性者の確定診断に早期に血中ホモシチンを検出する方法として、メルカプトエタノールで処理することが検討された（黒田）。

ガラクトースとメチオニンの両者陽性者について、先天性の代謝異常症でないが高度の肝障害を来たす例があり、治療乳が有効であることが明らかにされた（荒島）。

吉野らはガラクトース高値18例について検討し、酵素欠損5例、肝障害4例、成因不明9例であった。

高オルニチン血症は脳回転状網膜脈絡膜萎縮症を来たし、6～10才で夜盲で発症、40～50才で盲目となる疾患である。治療は確立されていない。多田は本症の血液濾紙を用いたスクリーニング法を開発した。

スクリーニングシステムの中で精査管理は最も重要な機構の一つである。成瀬は昭和52年から行っている外部標準検体による精度管理について報告した。新しい技術者が業務を始めた場合や、外部委託先での見逃しが発生しやすいことがわかった。

(B)クレチン症研究グループ

中島は未熟児1000例に2回スクリーニングを実施した。初回TSH正常で2回目に高値となったもの2例、うち1例は一過性甲状腺機能低下症であった。又、TSH高感度測定法の検討を行った。

入江は高感度TSH測定法（Delfia TSH Kit）の検討を行いFIMA、FIRMAとよく関連し、スクリーニングに用いてよい方法であると報告している。

松浦はスクリーニング陽性者のうちTSHがborder lineだったもの23例について経過を見たが、遅発性原発性甲状腺機能低下症は1例もいなかった。

松尾はクレチン症13例について発育曲線を検討し、生下時身長が低く、2才までに平均値に近づくと報告している。

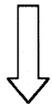
(C)神経芽細胞腫研究グループ

角田は、同研究グループの沢田・武田らと共同で全国85例のスクリーニングで発見された症例について報告した。治療成績が良好であることを確認、追跡、治療成績検討のため登録について検討した。

沢田はスクリーニングの方法として定性反応とHPLC（高速液体クロマト）について陽性者の頻度を比較し、後者は前者の約3倍であると判明した。

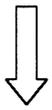
高杉はHPLCによるスクリーニングで精査となり治療を行った17例について、腫瘍マーカーとされているNeuron-specific-enolase（NSE）を測定した。2例が高値を示した。

武田は札幌市のHPLC法でスクリーニングされた陽性者53名について診断・治療について検討した。①偽陽性者は4カ月の追跡で充分である、②患者の発生頻度は4～5000人に1人であると報告している。



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



1. 研究の必要性和目的

先天代謝異常は昭和 52 年、クレチン症は昭和 54 年、神経芽細胞腫は昭和 60 年に全国実施された。昭和 58 年開始されたマススクリーニングシステムに関する研究班は、(1)先天代謝異常に関する研究、(2)クレチン症に関する研究、(3)神経芽細胞腫に関する研究、(4)新しいマススクリーニングの開発に関する研究、(5)B 型肝炎母子感染防止に関する研究、の各研究班から構成されていた。3 年間で一定の成果をあげ終了した後、昭和 61 年よりマススクリーニングに関する研究班として改組された。B 型肝炎母子感染防止に関する研究はそのまま継続であるが、その他は(1)現行マススクリーニングシステムに関する諸問題の検討、(2)マススクリーニング施行中に新しく派生した諸問題の検討、(3)今後開発すべきスクリーニング種目の検討の各研究班となった。これによって本研究班は先天性代謝異常、クレチン症、神経芽細胞腫の各領域の研究者より構成されることになった。

本研究の目的は下記の如くである。

- (1)スクリーニングの方法が進歩しており現行方法を改善して行く必要がある。
- (2)地域差を考慮し、スクリーニングシステムを円滑に運営し、確実に実施されるよう検討する。
- (3)新しい病態が解明しつつあるので、それらを考慮し診断・治療の見直しが必要である。
- (4)スクリーニングで発見・治療された例の長期治療成績を検討する。