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，青木菊麿

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

1. 研究の必要性と目的

厚生省の母子保健事業としてのマススクリーニングは先天代謝異常症昭和52年、クレチン症昭和54年，神経芽細胞腫昭和60年より各々全国実施された。

これらのスクリーニングに関する研究は昭和58年「マススクリーニングシステムに関する研究」として組織され、3年間で一定の成果をあげ終了した。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。以上の経過は昭和61年度の研究報告書に記載した通りである。本研究班は，先天代謝異常，クレチン症，神経芽細胞腫の各領域の研究者によって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) スクリーニングの成果を確認し，本事業によって発生した新しい問題に対処する。

(2) スクリーニング方法の改善について検討する。

(3) 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に検討する。

(4) 新しい病態が解明しつつあるので，診断治療の見直しをする。

(5) スクリーニングで発見，治療された例について長期治療成績を追跡調査する。

2. 研究班の組織

昭和62年度の研究班の編成は以下の如くである。

(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
青木菊麿

Ⅰ－(A) 先天代謝異常

1）高ガラクトース血症を来した糖原病Ⅵ型の兄妹例

荒島真一郎（北大・児）

2）先天代謝異常マススクリーニングの診断及び治療における問題点

青木菊麿（母子愛育会・母子保健センター）

3）新生児スクリーニングの精度管理の問題点と対策

成瀬　浩（国立精神神経センター）

4）マス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）

5）新生児ホモシスチン尿症における診断法の確立

黒田泰弘（徳島大・小児科）

6）フェニルケトン尿症の治療成績　－脳波所見－

芳野　信（久留米大・小児科）

Ⅰ－(B)　クレチン症

1）マススクリーニングで発見された先天性甲状腺機能低下症年長児における精神神経学的予後全国調査成績（中間報告）

中島博徳（千葉大・小児科）

2）クレチン症マススクリーニング精度管理について

入江　実（東邦大・内科）

3）クレチン症マススクリーニング精検時におけるＴＲＡｂ測定の意義

松浦信夫（北大・小児科）

4）マススクリーニングにより発見されたクレチン症患児のheight predictionについて

松尾宣武（慶大・小児科）

Ⅰ－(C)　神経芽細胞腫

1）神経芽細胞腫マススクリーニング法の精度に関する問題点及び61年度発見例の中間報告　沢田　淳（京都府立医大・小児科）

2）日本小児ガン研究会神経芽腫委員会の昭和60年度計

角田昭夫（神奈川こども医療センター）

3）神経芽細胞腫マススクリーニング－クレアチニン値と採尿ろ紙乾燥について

高杉信男（札幌市衛生研究所）

4）札幌市における神経芽細胞腫マススクリーニング

武田武夫（国立札幌病院・北海道がんセンター）

3.　研究成果

(A)　先天代謝異常研究グループ

荒島は新生児スクリーニングで高ガラクトース血症を来たした患児について精密検査を行い，糖原病Ⅺ型と診断した兄妹例について報告した。

青木はヒスチジン血症の長期追跡調査について未治療又は短期間治療例において精神身体発達遅滞例の割合が予想外に少いことを報告した。

黒田はホモシスチン尿症の新性児期の診断にあたり患者の血清除蛋白上清ばかりでなく沈殿の分析が重要であると指摘した。

吉野はPKU患者の脳波について早期治療開始例８例中１例に異常波を認めたと報告した。

成瀬はスクリーニングセンターの精度管理を行い、昭和62年全国で代謝異常関係９検体クレチン症（TSH）で９検体の見のがしがあったと報告した。うち委託機関での見のがしは３検体

であった。

住吉は来年度開始される先天性副腎過形成マススクリーニングについて，検査センターを対象にアンケート調査を行った。設備機器の充実と技術者の1名増が不可欠との結果であった。

精度管理について成瀬らの努力により品質管理を含めて着実に成果をあげており国際的にも高く評価されている。

(B) クレチン症研究グループ

入江はクレチン症のスクリーニング（TSH測定による）の精度管理について，TSH標準沪紙血の検討を行った。1986年では各会社間にバラツキが見られたが1987年には一律化がはかられ差がなくなり見のがし率も著しく低下したと報告した。

松浦は高TSH血症新生児37例を精検した際母親の抗TSH受容体抗体の測定を行った。そのうち5例の母親が高値を示し，2例がバセドウ病，1例が慢性甲状腺炎と診断された。

松尾は日本人正常小児の成長係数として，Tannerの方法によりTarget height，Target rangeを求め，クレチン症の治療患児の成長パターンを評価した。

中島はスクリーニングで発見され早期治療をうけたクレチン症の6才以上例を対象に，精神神経学的予後について全国調査を行った。156例のＩＱは87.2±18で低下の傾向がみられた。これについて①スクリーニングの初期で精検まで時間がかかった。②初期治療が充分でなかったなどの原因が考えられるが，今後の検討が必要とされる。

(C) 神経芽細胞腫研究グループ

沢田はHPLCによるスクリーニングがSpot testに比して約3倍の精度が高いことを確認した。治療99例中で死亡したものは腫瘍死1例，術後合併症による死亡3例の計4例である。

角田はスクリーニングの全国受診率は昭和60年の集計で地域差あり58.6％と報告した。これまで発見された99例中症状のあったものは3例のみであったが，腫瘤の確認されたものは56例あった。治療については剔除90例，化学療法97例，放射線療法15例であったと報告している。加えて日本小児がん研究会内に神経芽細胞腫委員会が組織され活動していることも報告された。

高杉らはHPLCスクリーニングにおいて，低クレアチニンによるVMA高値偽陽性検体について検討し，夏季に多いこと（３－４％）採尿直後に完全乾燥させることで予防可能なことを報告した。

武田は札幌市のスクリーニング（受診率82.8％）で10万人に実施され18例の患者が発見されたこと，未実施3万人から4例の本症患者が発見されたことを報告した。HPLC法のCut off値についてVMA 24, HVA 25 μg／mgクレアチニンが適当とした。

神経芽細胞腫マススクリーニングにHPLC法を全国的に導入するために①サンプル尿の取扱い，②測定機種，③測定値の評価などについて技術的な問題を討議する会議が沢田を座長として京都市で開催された。

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.研究の必要性と目的

厚生省の母子保健事業としてのマススクリーニングは先天代謝異常症昭和52年、クレチン症昭和54年,神経芽細胞腫昭和60年より各々全国実施された。

これらのスクリーニングに関する研究は昭和58年「マススクリーニングシステムに関する研究」として組織され、3年間で一定の成果をあげ終了した。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。以上の経過は昭和61年度の研究報告書に記載した通りである。本研究班は,先天代謝異常,クレチン症,神経芽細胞腫の各領域の研究者によって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)スクリーニングの成果を確認し,本事業によって発生した新しい問題に対処する。

(2)スクリーニング方法の改善について検討する。

(3)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に検討する。

(4)新しい病態が解明しつつあるので,診断治療の見直しをする。

(5)スクリーニングで発見,治療された例について長期治療成績を追跡調査する。