昭和 63 年度厚生省心身障害研究
「マススクリーニングに関する研究」

先天性副腎過形成症マススクリーニングの実施に伴う諸問題の検討

昭和 63 年度研究の総括

分担研究者　諏訪城三
研究協力者　五十嵐良雄，北川照男，下澤和彦，
高杉信男，　高橋武夫，辻　章夫，
鶴原常雄，　成瀬　浩，松浦信夫

研究目的

1989 年 1 月（昭和63年度）から先天性副腎過形成症（ＣＡＨ）の新生児マススクリーニングが厚生省母子衛生事業として，従来の先天性代謝異常等のマススクリーニングに追加して実施されることになった。そこで，本症（21水酸化酵素欠損）の早期発見の確立に向けて，特にその実施に伴う諸問題を中心に検討することとした。

研究成果の概要

1．各自治体で本症マススクリーニングが実施される時の基本的ガイドラインを示すために「先天性副腎過形成症の早期発見の確立について」の報告書を作成した。

2．本症のマススクリーニングの結果，要精密診査とされた児の診療にあたる精査・治療病院にはかなりの専門性が要求される。そこで，日本小児内分泌学会の協力を得て，「先天性副腎過形成マススクリーニングにおける精査・治療病院のあり方について」を作成し，本研究班の提言とした。

3．21水酸化酵素欠損の診断基準は 1978 年度の厚生省心身障害研究班ですでに作成されているが，新生児マススクリーニングで発見するという点に焦点をあてた新しい診断の手引きを作った。（日児誌投稿中）

4．本症の治療指針は昭和58年度に作成したが（日児誌 88：162－164，1984），マススクリーニングで発見された本症の新生児を対象とした治療指針を改めて作成した。

5．研究発表

各地域で研究的（札幌市と神奈川県・横浜市・川崎市は各自治体独自の事業として実施）に行われていた本症マススクリーニングの実績を集計した結果（諏訪ほか），本症発生頻度は約

2万出生に1人で，塩喪失型が約70%をしめることが分かった。高橋らは検査センターとしての成績を，松浦らは診断・治療病院のネットワークシステムという点で実施成績を，下澤らは未熟児の対応という視点からカットオフ値の検討成績を，五十嵐ら，高杉ら，鶴原らは確定診断のためのHPLCやELISA を用いての17－OHP 測定法の成績を，また辻らは濾紙血17－OHP とTSHを同時に測れるELISA 法の開発成績を報告した。

6．今後の検討課題として次の10点をあげることができると考えられた。

（1）17－OHP測定法の改良を更に進める必要がある。交差反応のより少ない抗体の作成や測定法の簡易化，感度上昇，迅速化，省力化などをさらに向上させる研究が必要である。

（2）濾紙血17－OHP値の正常・異常の共通したカットオフ値設定の検討が必要である。直接法測定のみでの判定基準ができないか（これは測定法の改良に依るところが大きい），再採血を省略して，初回検体測定結果のみで要精密診査を判定できないか等の検討は，一日でも早く本症を発見するために，急がなければならない課題である。

（3）未熟児の検査のあつかいかたの検討推進も必要である。試薬の交差反応のためだけではなく，未熟性のゆえに，本症でなくても17－OHP高値を示す例が少なくないと考えられるので，未熟児のマススクリーニングのあり方の検討（例えば血液採取用濾紙に在胎週数，出生体重の記入を一般化することや新生児救急システムとの連携による要精密診査児への対応など）が必要と考えられた。

（4）濾紙の品質管理，測定試薬の品質管理，標準品の精度管理，測定技術の精度管理などが全国的に統一して実施されるよう早急に検討される必要がある。そのためには測定試薬の改良のほか，異なった測定試薬による測定結果の基準化等の管理を検討する必要がある。

（5）精査・治療病院のあり方についての厳しいチェック体制が各地域毎に確立される必要があると考えられた。

（6）診断の手引きは多数のマススクリーニング実績のうえで改善される必要があると考えられるので，今後も検討を続ける必要がある。

（7）治療指針の改良も症例経験の積重ねで常に改善されてゆかねばならないと考えられる。

（8）患児を含め要精密診査児のフォローアップ体制の確立は，マススクリーニングの成否を問ううえでも必要不可欠であるので，本研究班として検討すべき課題と考えられた。

（9）全国ネットワークを密にして，本症マススクリーニングに関する情報交換が盛んになるようにし，事業の質的向上が常になされる工夫が必要で，今後の大きな検討課題である。

（10）「マススクリーニング検査事業」に対応して，「患児等のサーベイランス事業」を確立し，これをマススクリーニング衛生行政の二本柱とすることの必要性は，益々大きくなった。大きな課題としてとりあげ，研究班と行政で検討すべき課題とされた。

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

研究目的

1989年1月(昭和63年度)から先天性副腎過形成症(CAH)の新生児マススクリーニングが厚生省母子衛生事業として,従来の先天性代謝異常等のマススクリーニングに追加して実施されることになった。そこで,本症(21水酸化酵素欠損)の早期発見の確立に向けて,特にその実施に伴う諸問題を中心に検討することとした。