

マススクリーニング運営システムに関する分析 (分担研究：現行マススクリーニングシステムの問題点に関する研究)

芳野 信*

要約：先天代謝異常症マススクリーニングの運営システム上の問題点を、とくに緊急性の高いメープルシロップ尿症などにつき分析、検討した。その結果、マススクリーニング全般に関する情報提供システムの整備の必要性が痛感された。

見出し語：先天代謝異常症、マススクリーニング、メープルシロップ尿症、運営システム

研究方法：

過去12年間に新生児代謝異常マススクリーニングで異常が発見され、久留米大学医学部小児科（以下“当科”と略す）を受診したメープルシロップ尿症(MSUD) およびその関連疾患患児を対象とし、当科受診までの経過で生じた問題点を分析した。

以下、マススクリーニング検査機関（センター）を“検査機関”、精密検査・治療機関（大学病院などの基幹病院）を“治療機関”、マススクリーニング事業を総括、指導する各自治体の衛生部などを“自治体”と略す。

症例 1. K. F. 78-1849 女児 (MSUD)

6 生日までは異常なかったが、7 生日ごろから身体が硬く、哺乳力低下、8 生日ごろから後弓反張位をとるようになる。10 生日、ガ

スリーテスト（4 生日採血）でロイシン高値との通知が検査施設からあったため、同日（土曜日）、MUS D 疑いとして A 病院（基幹病院）を紹介され受診しようとしたところ、A 病院の小児科当直医から月曜日に外来を受診するよう指示されたため、ただちに当科を受診、入院した。その後、当科にて引き続き治療をうけ、12 才現在発達発育とも正常。

症例 2. T. K. 81-2808 男児 (dihydrolipoyl-dehydrogenase 欠損症)

5 生日のガスリーテストでロイシン高値が判明、13 生日再検の結果、ロイシン 5.2 mg/dl と高値を再確認。この時点で、検査機関の関係者等が近医（開業小児科医、患児居住地域のマススクリーニング顧問医）B 医師に検査結果に関して入院精検の必要性の有無につき相談したところ、B 医師は参考文献を参照

* 久留米大学小児科 (Dept. Pediat. & Child Health, Kurume Univ.)

のうえ、“ロイシン値 $5.2\text{mg}/\text{dl}$ は、正常値の上限はこえているが、著明高値ではないので経過を見るように”と指示、家族はその指示に従い特に精査を受けなかった。4生月時、チアノーゼ発作、タール便がありC病院入院、一旦退院したが6生月時にC病院でロイシン高値が再確認され、当科を紹介され受診、精査の結果、上記疾患と判明。19生月、発熱後のアシドーシス発作で死亡。

症例 A.Y. 87-949 女児 (MSUD)

在胎42週、2950 gでD産婦人科医院で出生。在胎中から4生日までは異常なかったが、5生日徐脈、呼吸不規則となったため、6生日、E小児科医院を紹介され受診。7生日、突然全身蒼白、四肢硬直発作をおこしたため、同日E小児科からF病院を紹介され転入院。

この間、5生日にD産婦人科でガスリーテスト採血が実施され、その濾紙が8生日に検査機関に届いたが、採血不十分のため、ロイシンの検査は実施できなかった。このため、14生日検査機関からD産婦人科あて再採血依頼があったが、すでに患児はF病院に転院していたため、D医師は採血用濾紙を転送したところが、誤ってG病院に転送されたため、G病院経由でF病院に届けられた。

以上のような経緯で、検査機関からの再採血依頼の連絡がD産婦人科、G病院経由でF病院あて届いたのは31生日であった。同日、F病院でガスリーテストの再検、血清アミノ酸分析を実施したところ、36生日、ロイシン値が $43\text{mg}/\text{dl}$ と判明、37生日、F病院からさらに当科に転院した。当科で精査の結果MSUDと診断され、ただちに治療が開始された。2才7カ月の時点で、発達は1才5カ月相当であった。

考察：

上記事例の経験およびそれらに付随し、改善すべき点およびその対応策としては下記のような項目があげられる。これらの問題点の一部はすでに改善されつつある。

1. 採血技術の問題 産婦人科医のみならず、恐らくは大半の場合実際に採血にあたると思われる助産婦、看護婦も対象とする指導を行う。これらに関する指導などは自治体が窓口となり行う。
2. 産婦人科は疑陽性や再採血依頼の連絡が検査機関からあった場合、ただちに家族に連絡可能な体制をとる。とくに里帰分娩の場合、現住所、電話番号などの確認が必要であろう。
3. マスクリーニング対象疾患患児の診療にあたる治療機関は常時、疾患の緊急性に応じ患児を適宜収容できる体制をつくる。メープルシロップ尿症、ガラクトース血症、副腎過形成は即時、その他は少なくとも24時間以内に受診または入院可能な体制が望ましい。また、産婦人科に対しそれらの体制についての情報提供を自治体を通じ行う。
4. 検査結果の解釈、患児の状態、紹介すべき治療機関など産婦人科医師の判断にあまるとき、その他マスクリーニングに関連する疑問点に対し、即座に適切かつ最新の情報を提供しコンサルテーションに乗ってくれる情報サービスシステム（テレフォンサービス）の確立。
5. 検査機関、産婦人科、治療機関およびそれらを統括する自治体の情報交換を活発にする。治療機関からの産婦人科、検査機関、自治体などへの患児のなりゆきなどに関する情報のフィードバック体制の整備
6. 患児のフォローアップに関する治療機関

と自治体の連携の改善（保健婦などによる訪問指導などのシステム化）

文献：

- 1) 坂口祐助ら：メープルシロップ尿症の1例：正常な発育経過をたどる新生児期発症例：日児誌、87, 2426-2435, 1981
- 2) Y. Sakaguchi et al. : Dihydrolipoyl-

dehydrogenase deficiency: a therapeutic trial with branched-chain amino acid restriction: Eur. J. Pediatr. 145, 271-274, 1986

- 3) 矢野正二ら：メープルシロップ尿症(MSUD)のCTおよびMRI所見の経時的変化—とくに治療との関連について—：久留米医学会誌、51, 783-787, 1988



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



要約: 先天代謝異常症マススクリーニングの運営システム上の問題点を、とくに緊急性の高いメーブルシロップ尿症などにつき分析、検討した。その結果、マススクリーニング全般に関する情報提供システムの整備の必要性が痛感された。