

## 長期予後に関する追跡調査の役割(3) スクリーニングで発見された症例の就学状況に関する調査

(分担研究：現行マススクリーニングにより発見された  
患児の管理と長期予後に関する研究)

青木菊麿\* 伊藤教子\*

**要約：**新生児マススクリーニングが開始された初期に発見された症例は、既に就学の年齢に達しており、最年長児は中学へ進学している。そこで追跡されている症例の中から就学年齢の児童を抽出し、主治医に一定の設問表を送って就学状況を調査した。その結果メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症の一部の症例において多少の問題点が認められたが、ほとんどの症例は支障なく通学しており、学校生活上、食事療法も含めて、成績も良好であり、十分に通学可能な状態であった。

**見出し語：**先天代謝異常症，就学状況，成績

**研究方法：**就学状況を調査する目的で以下の内容の設問表を作成した。即ち、通学している学校の種類、学校での友達の状況、性格、学校生活上の問題点、成績、科目の好き嫌い、知能指数、学校給食の問題などに関する設問表であり、主治医を通じて家族に、或いは主治医に記入を依頼した。対象疾患として、スクリーニングで発見され、現在まで追跡調査されているフェニルケトン尿症(PKU)、良性高フェニルアラニン血症(B-PHE)、ビオプテリン欠乏症(BIOP)、メープルシロップ尿症(MSUD)、ホモシスチン尿症(HOMO)、

ガラクトース血症I型(GAL)を選んだ。今回の集計は、主として学校生活の状況及び学校での成績について行った。

**結果：**対象となる疾患総数は150であり、現在までに得られた有効回答数は110(回答率73%)であり、各疾患の症例数の内訳はPKU 65例、B-PHE 13例、BIOP 6例、MSUD 13例、HOMO 8例、GAL 5例であった。全体で小学生94名、中学生16名であり、その中で小学校の就学延期はMSUD 1名、HOMO 1名であり、養護学級へはPKU 1名、HOMO 1名、特殊学級へMSUD 4名が通学し、HOMO 1

---

\* 愛育会総合母子保健センター (Aiiiku Maternal and Child Health Center)

名は訪問学級に所属していた。その他は全員普通学級に通学していた。

(1) PKU：65例の回答があり、1例を除いて全員普通学級に入学している。普通学級への進学に問題があった1例は、原因は不明であるが、母親の知能指数が著しく低く、十分に患児の食事の管理が出来なかったために知能が低下したと思われ、現在施設併設の養護学級に通っている。

学校生活で問題点ありと回答したのは5例であり、その内容は「勉強が嫌い」、「学校給食が人並に食べられない」、「食事のコントロールがむずかしい」、というものであったが、その他は「問題なし」という回答であった。学校での成績は、上中下に分けると、上30%、中50%、下10%であり、平均的には良好な状態であった。入学後の成績の変動は、2例が「低下した」と回答し、その他は「不変、あるいは向上」ということであった。成績に関して健常な兄弟との比較では、30%が「わるい」と回答した。

(2) B-PHE：全例学校生活での問題点はなく、成績も上及び中であり、入学後の成績の変動はなく、兄弟間での差はなかった。

(3) MSUD：集計された本症13例中、4例は特殊学級に所属し、1例は就学を1年間延期しており、その理由は「体力が不十分なため」となっている。学校生活での問題点は、「体むことが多く勉強が遅れる」、「授業についていけない」、「食事の問題がある」、「いじめられる」と記載されていた。兄弟との比較では大部分の症例で「わるい」と回答しており、学校の成績では「上および中」は30%であり、60%は「下」を占めていた。

(4) HOMO：本症は新生児マススクリーニ

ングで高メチオニン血症として発見されるが、HOMOとの鑑別に多少問題点があり、治療が不十分になる場合がある。そのため1例は水晶体脱臼のため9歳で眼科的手術を受けており、知能指数は34であり、養護学級に通っている。他の1例は6歳でやはり眼科的手術を受けており、その時点で知能指数20以下であり、訪問学級の扱いを受けている。その他は全例普通学級に通学しており、学校生活での問題点は特に認められておらず、成績は全員「中」に属していた。

(5) BIOP：症例数は6例であるが、スクリーニング開始初期の症例はPKUとの鑑別診断が確立されていなかったため、薬物療法の開始が遅れている症例が大部分である。そのため学校生活での問題点は、「成績が上がらない」、「勉強についていけない」、という2例の回答があったが、それ以外は特別な問題点はないようであり、成績は「上、中」を占めていた。

(6) GAL：5例の回答が得られたが、学校生活上特別な問題点は報告されておらず、成績は全員「中」であった。

考察：設問表によりスクリーニングで発見された症例の学校生活の状況を調査したが、大部分の症例は普通学級に通学しており、知的な遅れはみられず、学校生活や成績で特別な問題点は認められなかった。症例数の最も多いPKUでは1例を除いて全員普通に就学していた。PKUはスクリーニングで発見されて早期から正しい食事療法を続けていけば知能の発達には問題はなく、日常生活でも支障はないようである。そのためか、次第に医療機関から離れていく症例が年齢が進むにつれて少しずつ増加の傾向を示し、今後の対策とし

て考慮すべき問題と考えられる。B-PHEはPKUよりは治療が容易であり、学校生活上全く問題はないようである。しかし今回の調査でも回答のあった大部分の症例は食事治療を継続しており、今後の管理も必要と思われる。MSUDは食事療法が導入されていても、新生児期から発症する重篤な症例はその後感染などに伴う急性増悪を繰り返すことによって次第に知能が低下する傾向にあり、治療上の問題点を検討する必要があると考えられる。経過中に繰り返される急性増悪にどの様に対応したらよいか、治療法を検討する必要があ

ろう。HOMOは治療がおろそかになると知的な遅れは急速に発現し、片麻痺などの神経症状が加わり、更に眼科的な障害によって視力が損なわれるので、嚴重な食事管理が最も必要な疾患と考えられる。しかし治療が順調であればきわめて経過は良好である。BIOPは早期の鑑別診断による薬物治療の導入により、今後の症例は更に予後良好となることが期待される。GALは全体に経過良好であるが、今後の合併症の発現に注意すべきであろう。今回の調査に御協力頂いた各症例の主治医である諸先生に深謝いたします。

表 学校生活での問題点および成績

疾患名	問 題		成 績			入学後の変動			兄 弟 と の 差		
	あり	なし	上	中	下	向上	不変	低下	差なし	よ い	わるい
PKU	5	61	19	38	9	12	37	2	26	7	14
B-PHE	0	13	4	9	0	0	13	0	6	0	0
BIOP	2	4	1	3	2	0	6	0	1	0	3
MSUD	4	9	1	4	8	1	9	1	1	0	7
HOMO	0	8	0	6	2	1	6	1	2	2	4
GAL	0	5	0	4	1	0	4	0	2	0	1

(数字は回答数)



## 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:新生児マススクリーニングが開始された初期に発見された症例は、既に就学の年齢に達しており、最年長児は中学へ進学している。そこで追跡されている症例の中から就学年齢の児童を抽出し、主治医に一定の設問表を送って就学状況を調査した。その結果メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症の一部の症例において多少の問題点が認められたが、ほとんどの症例は支障なく通学しており、学校生活上、食事療法も含めて、成績も良好であり、十分に通学可能な状態であった。