平成３年度厚生省心身障害研究
「代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング，
進行阻止及び長期管理に関する研究」

新生児マススクリーニング（先天性代謝異常及びクレチン症）の精度管理

上芝　元*，入江　実*，宮地幸隆*，成瀬　浩**，鈴木恵美子**，渡辺倫子**

要約：代謝異常及びクレチン症スクリーニングの精度管理について，1991年1年間の実態を調査した。見逃し数は代謝異常で６件，クレチン症では０件（1990年２月より全くなし）であった。精度管理測定結果の記入の際に，誤りを繰り返しておかす施設が一部にみられた。クレチン症スクリーニングの外部委託がまだ約20％と多くみられ，診断及び治療開始を早めるためにも自己の施設での測定が望ましい。ＴＳＨカットオフ値についてのアンケート調査の結果，ＥＬＩＳＡのある一社のキットを使用している施設で再検率が高くなっていた。

見出し語：代謝異常マススクリーニング，クレチン症マススクリーニング，精度管理，ＴＳＨ

研究方法：代謝異常及びクレチン症マススクリーニングの技術水準を知るために精度管理が行われている。例年と同じく，２週間毎に外部標準検体を各施設（53施設）へ送り，測定結果を送り返してもらうことにより検討を行った。又クレチン症スクリーニングのＴＳＨカットオフ値についてのアンケート調査を1990年より約３ケ月に１回行っている。

結果：代謝異常スクリーニング精度管理における見逃し数を図１に示す。精度管理開始当初は年間で約190件みられたが，年々減少し，1987年から1990年までは年間9～10件，1991年は６件であった。見逃しの多いアミノ酸はロイシンとフェニルアラニンであった。クレチン症スクリーニングＴＳＨ異常検体見逃し数を図２に示す。精度管理開始当初は多くみられたが，1989年より少なくなり，1990年２月より1991年12月までの１年11ケ月の間全くみとめられず，非常に良い結果であった。1984年から1991年までの見逃し数を施設別に通算してみると，見逃し数０の施設は，代謝異常で19施設（36％），クレチン症で31施設（58％）であった。しかし，見逃し数４回以上の施設が，代謝異常で４施設（7.5％），クレチン症で３施設（6％）で，一部の施設で見逃しを繰り返していた。外部標準検体の測定結果を記入する際に，誤りをおかす施設がみられるが，年別の記入の誤り数を表１に示す。代謝異常では年々減少傾向であったが，1991年は12件と再び増加した。クレチン症においても，1991年は14件と過去最多であった。

＊　東邦大学第一内科
＊＊　杏林大学総合医研

記入の誤りを施設別に通算してみると，４回以上の所が代謝異常で11施設（２０％），クレチン症で６施設（11％）と誤りを繰り返している施設がみられた。誤りの内容は，記入位置のずれ，記入もれが多かった。

クレチン症スクリーニングのＴＳＨ測定方法は，現在ほとんど全ての施設でＥＬＩＳＡが用いられている（表２）。３社のキットがほぼ均等に使用されているが，測定を外部委託している施設は12（２３％）とまだ多くみられている。図３に1991年のＴＳＨ外部標準検体の精度管理結果を示す。ＥＬＩＳＡで行われたものであるが，Ｘ社キットが４月から10月にかけて基準値（図中の点線）より高い傾向にあった。他の２社キットは，ほぼ基準値と一致していた。

ＴＳＨカットオフ値については，初回検査時カットオフ値は各施設で多様であった。しかし，再採血要求時は10μU/mlに設定している施設が約50％であった。各施設で設定したカットオフ値で検査した時の約１ケ月の総検体数と再採血要求数より求めた再検率を，試薬別に示す（表３）。Ｘ社キットにおいて，平均再検率1.64％と他社キットより高値であった。

考察：代謝異常及びクレチン症スクリーニングの精度管理において，見逃し数は減少しており良い結果であった。記入の誤りは減少傾向にあったが，1991年は再び増加がみられ，各施設での一層の注意が望まれる。クレチン症スクリーニング開始当初はＴＳＨ測定法の主流がＲＩＡであったため，放射性物質をどこの施設でも使用できるとは限らなかった。そのため，測定の外部委託が行われていたが，現在は非放射性の測定法であるＥＬＩＳＡがあり，全ての施設で測定可能である。しかし，外部委託がまだ多く行われており，クレチン症の診断及び治療開始日時を早めるためにも，検体を受け取った各施設での測定を早急に行うべきである。ＴＳＨ測定において，ELISAのある一社のキットで基準値よりも高値を示した時期があり，又平均再検率が他社キットより高く，キットの品質の問題と推定された。

文献

1)入江　実ら：クレチン症スクリーニング精度管理について：厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」昭和62年度研究報告書ｐ.39－45，1988.

2)難波　修ら：クレチン症スクリーニング精度管理について：厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」昭和63年度研究報告書ｐ.58－59，1989.

3)上芝　元ら：クレチン症マススクリーニングの精度管理：厚生省心身障害研究「代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング，進行阻止及び長期管理に関する研究」平成元年度研究報告書ｐ.84－86，1990.

4)上芝　元ら：クレチン症マススクリーニングの精度管理：厚生省心身障害研究「代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング，進行阻止及び長期管理に関する研究」平成２年度研究報告書ｐ.90－93，1991.

図1

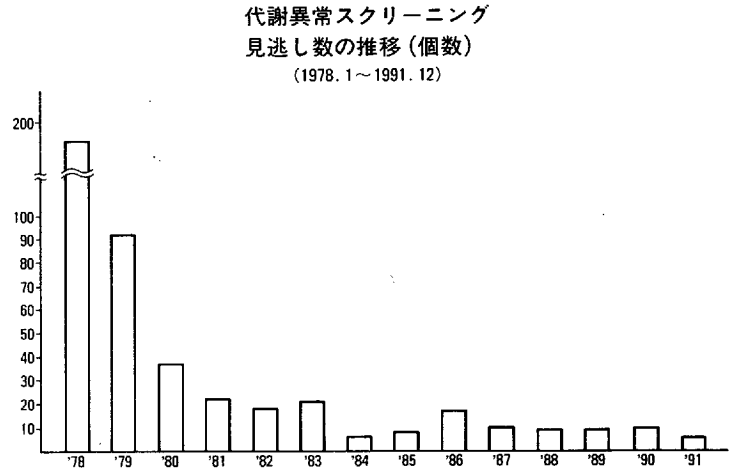

図2

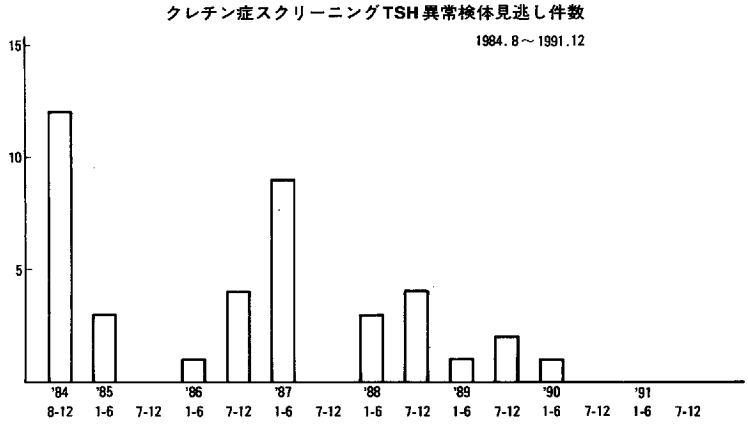

表1

記入の誤り

	代謝異常	クレチン症	計
1984年	20	3	23
85年	24	11	35
86年	16	12	28
87年	14	5	19
88年	12	12	24
89年	9	2	11
90年	7	6	13
91年	12	14	26
計	114	65	179

クレチン症スクリーニングの測定方法

表2

1984.8	
RIA	40施設
EIA	6
計	46

1991.11			
RIA	1施設		
EIA	0		
ELISA	52	X 社	18
		Y 社	14
		Z 社	19
		その他	1
計	53		
同施設で検査	41		
外部委託	12		

図3

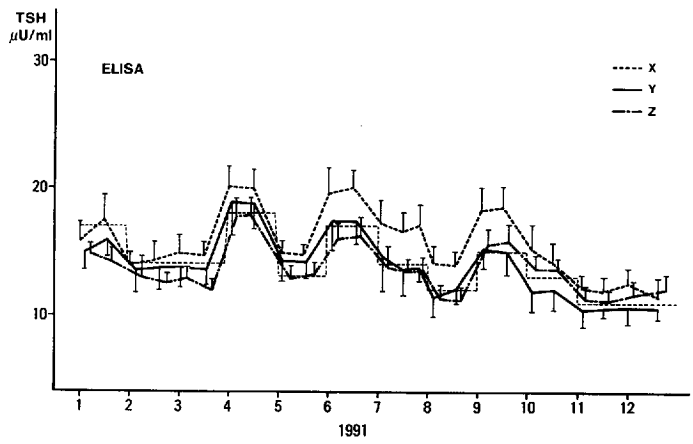

表3

方法	試薬会社名	再検率（%） '90.7.2	11.5	'91.2.4	5.7	8.12	11.5	平均再検率（%）
RIA	Y 社	0.50	0.68	0.49	0.69	0.46	1.16	0.66
ELISA	X 社	1.33	1.65	1.86	1.70	1.65	1.64	1.64
	Y 社	0.89	1.08	1.45	1.44	1.20	1.06	1.19
	Z 社	0.71	0.95	1.02	0.86	0.77	0.99	0.88

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:代謝異常及びクレチン症スクリーニングの精度管理について,1991年1年間の実態を調査した。見逃し数は代謝異常で6件,クレチン症では0件(1990年2月より全くなし)であった。精度管理測定結果の記入の際に,誤りを繰り返しておかす施設が一部にみられた。クレチン症スクリーニングの外部委託がまだ約 20%と多くみられ,診断及び治療開始を早めるためにも自己の施設での測定が望ましい。TSH カットオフ値についてのアンケート調査の結果,ELISA のある一社のキットを使用している施設で再検率が高くなっていた。