

マス・スクリーニングの情報収集・利用に関する研究

分担研究者 黒田 泰弘

研究協力者 五十嵐良雄，大山建司，下澤和彦
白川悦久，諏訪城三，藤枝憲二
中島博徳，猪股弘明，松尾宣武
青木菊麿，村瀬 靖

(1) 研究目的

マス・スクリーニングは発見された患児が心身ともに健康な成人になることを目標としている。したがって、追跡調査により患児がどの程度健康な成人になっているか、すなわち治療状況・治療効果度を絶えず把握する必要がある。また、マス・スクリーニングシステムの評価が正しくなされるためには上述したわが国での治療効果のほかに患児発見頻度、偽陰性率などテクノロジー・アセスメント（技術評価）に必要な正確な因子を追跡調査により分析・把握することが不可欠である。

マス・スクリーニングシステムの中で患児の発見・診断・治療システムは行政機関を中心として採血機関、検査機関、精査機関の協力により多くの地域で比較的円滑に運営されている。しかし、行政機関を中心として検査機関、精査機関、追跡調査機関からなるこの重要な追跡調査システムは発見・診断・治療システムに比して全国的に十分に確立・運営されているとはいえない。

そこで、本分担研究班では、最近開始された先天性副腎過形成症（副腎過形成）マス・スクリーニングをモデルにして、全国追跡調査によりマス・スクリーニングに関する情報を収集し、その情報を利用するシステムを確立することなどを企画した。

(2) 研究班の組織

<分担研究者>

黒田 泰弘（徳島大・小児科）

<研究協力者>

- 五十嵐 良 雄 （浜松医大・小児科）
大 山 建 司 （山梨医大・小児科）
下 澤 和 彦 （東京医歯大・小児科）
白 川 悦 久 （徳島大・小児科）
諏 訪 城 三 （神奈川県こども医療センター）
藤 枝 憲 二 （北海道大・小児科）
中 島 博 徳 （帝京大・小児科）
猪 股 弘 明 （帝京大・小児科）
松 尾 宣 武 （慶応義塾大・小児科）
青 木 菊 麿 （母子愛育会総合母子保健センター）
村 瀬 靖 （日本母性保護医協会）

(3) 研究 成 果

本年度の主な研究成果の概要を以下に述べる。詳細は研究協力者報告に書かれてある。

1) 先天性副腎過形成の全国追跡調査方法の検討（諏訪，黒田，青木，五十嵐，大山，下澤，白川，藤枝，中島，猪股，松尾，村瀬）

わが国におけるマス・スクリーニングで発見された患児の追跡調査システムを検討した。システムとして、①スクリーニング検査機関等を介する方式，②地域のスクリーニング実施・調査・研究等を行っている「地域組織」と連携する方式，③全医療機関を対象にする方式がある。②の方式が理想的であるが，現実には①を主体とし，②，③も取り入れた組み合わせ方式がよいであろうと考えられた。また，データ・ベースに入力する項目，出力する項目を検討した上で副腎過形成児追跡調査用紙を作成した。

2) 先天性副腎過形成症の全国追跡調査中間報告（黒田，五十嵐，大山，下澤，白川，諏訪，藤枝，中島，猪股，松尾，青木，村瀬）

副腎過形成マス・スクリーニングをモデルにしてマス・スクリーニングの全国情報収集・利用システムの確立とその有用性の検討を行った。1991年度新生児マス・スクリーニングによってわが国で発見された副腎過形成児を調査対象とした。全国51検査機関へ患児と患児の精査機関を文書で問い合わせ，その回答に基づいて精査機関に本分担研究班で作成した追跡調査用紙を送付し，回答をえた。

本システムは全国都道府県・政令市の44%で完全に機能した。また，本システムによりわが国で発見された副腎過形成児40名（約59%）が把握された。患児の把握率を高めるためには都道府県・政令市単位で行政機関を中心にし，採血機関，検査機関，精査機関，追跡機関からなる追跡調査システムが確立されるべきである。

3) 札幌市及び北海道における先天性副腎過形成症マス・スクリーニングの情報収集システ

ム（藤枝）

北海道における追跡調査システムを検討した。北海道は札幌市とそれ以外の地域の二行政単位に分けられている。札幌市では検査機関と精査機関（北海道大）とが密に情報の交換を行い、フォローアップ体制をどっている。札幌市以外の全域でも精査機関（3医育機関）、行政、検査機関で構成される先天性代謝異常等検査連絡会議が組織されて、年度毎に患者情報を蓄積している。

4) 東京都における先天性副腎過形成症マス・スクリーニングの実態調査報告（下澤）

東京都における副腎過形成マス・スクリーニングの実態調査方法が調査された。要精査児が受診した医療機関宛てに調査用紙を発送し回収した。東京都では情報収集体制はほぼ満足されるものといえるが、要精査となった未熟児の情報収集は未だ十分でないことが明らかになった。

5) 千葉県における先天性副腎過形成症マス・スクリーニングの成績および情報収集の方法（猪股，中島）

未熟児の再検率および精検率は修正在胎週別のカット・オフ値設定により大幅に低下した。患児の情報収集システムとしては、要精査児が精査機関を受診した際に、まず直ちに受診確認票の葉書を返送してもらい、精査結果が出たところで調査票を送ってもらっている。調査票の回収率は77%であった。正確な情報収集のためには検査機関と専門医との協力が必要である。

6) 先天性副腎過形成，クレチン症マス・スクリーニングの山梨県における実態調査（大山）

山梨県において先天性副腎過形成，クレチン症に関してマス・スクリーニング陽性例と小児慢性特定疾患申請例を過去3年間に亘って照合し，全例が一致した。マス・スクリーニングにおいて偽陰性例は存在しなかったと考えられた。

7) 徳島県における先天性副腎過形成マス・スクリーニングの成績とその問題点（白川）

徳島県における副腎過形成マス・スクリーニングの実施状況および精査・管理システム上の問題点を検討した。周産期および精査・治療状況が把握できた4例のマス・スクリーニング上の問題点として，①採血機関における第1回採血日のばらつき，②臨床症状による診断の困難さ，③諸機関の間の連絡不足などが挙げられる。各機関および自治体担当者が定期的な会合を持ち，種々の問題点を明らかにして，各々の連絡システムの円滑化を計ることが重要である。

8) 先天性副腎過形成症－過去8年間の医学的文献検索（村瀬）

医学データ・ベースにより過去8年間の副腎過形成に関する文献を検索し，副腎過形成マス・スクリーニングシステム確立のために役立てた。

9) 5α Androstane- 3α ， 17β diol-3-glucuronide のEIAの測定法の確立と先天性副腎過形成症の治療への応用（五十嵐）

血清 5α Androstane- 3α ， 17β diol-3-glucuronide（ 5α Adiol-3G）の簡便な直接測定法を開発した。血清 5α Adiol-3Gは日内変動がなく，先天性副腎過形成の治療効果を評価する指標として有用であることを明らかにした。

10) 新生児21-ヒドロキシラーゼ欠損症のGCMSによる確定診断第1報－GCMS法とGC

法との比較－（松尾）

新生児早期においては、GCチャート上17-OHP代謝物のピークが胎児副腎・胎児肝由来ステロイドのピークと重なり、GC法による17-OHP代謝物の測定が困難な場合がある。GCMS法では、この条件下で17-OHP代謝物が定量しえた。したがって、新生児21-ヒドロキシラーゼ欠損症の早期診断上、GCMS法は特異性および感度の点でより信頼性の高い情報を提供することが示唆された。

(1) 母性フェニルケトン尿症に対する追跡調査の役割

母性フェニルケトン尿症の発生を避けるために、フェニルケトン尿症女性例は妊娠前から治療されなければならない。しかし、マス・スクリーニングで発見されたフェニルケトン尿症および高フェニルアラニン血症女性例の一部は追跡調査が途中で中断している。母性フェニルケトン尿症をつくらないためにも追跡調査システムの確立が推進されるべきである。



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)研究目的

マス・スクリーニングは発見された患児が心身ともに健康な成人になることを目標としている。したがって、追跡調査により患児がどの程度健康な成人になっているか、すなわち治療状況・治療効果度を絶えず把握する必要がある。また、マス・スクリーニングシステムの評価が正しくなされるためには上述したわが国での治療効果のほかに患児発見頻度、偽陰性率などテクノロジー・アセスメント(技術評価)に必要な正確な因子を追跡調査により分析・把握することが不可欠である。

マス・スクリーニングシステムの中で患児の発見・診断・治療システムは行政機関を中心として採血機関、検査機関、精査機関の協力により多くの地域で比較的円滑に運営されている。しかし、行政機関を中心として検査機関、精査機関、追跡調査機関からなるこの重要な追跡調査システムは発見・診断・治療システムに比して全国的に十分に確立・運営されているとはいえない。

そこで、本分担研究班では、最近開始された先天性副腎過形成症(副腎過形成)マス・スクリーニングをモデルにして、全国追跡調査によりマス・スクリーニングに関する情報を収集し、その情報を利用するシステムを確立することなどを企画した。