

先天性副腎過形成の全国追跡調査方法の検討

(分担研究：マス・スクリーニングシステム
の情報収集・利用に関する研究)

諏訪 城三¹⁾、黒田 泰弘²⁾、青木 菊麿³⁾、
五十嵐良雄⁴⁾、猪股 弘明⁵⁾、大山 建司⁶⁾、
下澤 和彦⁷⁾、白川 悦久²⁾、藤枝 憲二⁸⁾、
中島 博徳⁵⁾、松尾 宣武⁹⁾、村瀬 靖¹⁰⁾

要約：患児追跡のためには新しく発見された患児と受療した医療機関を把握しておく必要がある。その方法として、(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調査する方式がある。(2)の方式が理想的であるが、現実には(1)を主体とし、(2)、(3)もとり入れた組合せ方式がよいであろう。患児の医療情報調査項目についても検討し、個人調査票を作成した。

見出し語：先天性副腎過形成、先天性代謝異常、マス・スクリーニング、追跡調査

研究目的と方法

先天性代謝異常等のマス・スクリーニングによって発見された患児の情報を全国的規模で収集し、分析することはマス・スクリーニングの評価を行うために必須のことである。そこで、新しく発見された患児を把握する方法および患児の医療情報の調査項目について検討を加えた。

研究結果

1. 新しく発見された患児の把握方法
次のような3つの基本的方式のあることが分った。

(1) 一段階調査(直接)方式

小児医療を行っている全ての医療機関に患者調査個票を送り、調査への協力を依頼する方式。手数と費用がかかり、調査効率も十分

1) 神奈川県立こども医療センター (Kanagawa Children's Medical Center)、2) 徳島大学小児科、3) 母子愛育会総合母子保健センター、4) 浜松医科大学小児科、5) 帝京大学市原

病院小児科、6) 山梨医科大学小児科、7) 東京医科歯科大学小児科、8) 北海道大学小児科、9) 慶応大学小児科、10) 日本母性保護医協会

満足できるものとはならないであろう。

(2) 二段階調査方式

第一段階調査として、各地域のマス・スクリーニング検査機関、自治体（行政）、あるいは地域マススクリーニング組織などを介して新患児（陽性者）と精密診査医療機関を把握する。第二段階調査として、当該医療機関に患児情報の提供を依頼する。

第一段階調査で自治体を介する方式は本研究（事業）にそぐわないと判断された。地域組織を介する方式は次項(3)の方式の変法であるので後述する。したがって二段階調査方式は検査機関を介するのが実施可能な方式と判断された。そのシステムを図1に示した。

(3) 地域の「マス・スクリーニング組織」との連携方式

自治体単位の地域内において、医師会、医療機関、検査機関などマス・スクリーニングに係わる諸機関・団体などで構成された組織がある場合には、この組織との連携で全国調査を行うべきである。

この方式の場合であっても、地域組織が全国調査に同意するのみでは(1)の一段階調査方式と変るところがないし、患児氏名と医療機関名の情報だけでは(2)の二段階調査方式と変るところがなくなってしまう。したがって、本方式が有効に活用されるためには地域組織が全国調査で用いる患児個人医療情報調査票と同一内容の調査を地域内で実施し、これを集計したものを研究班（中央組織）に提供していただくべきである。この方式が広く活用できれば理想的全国調査システムが組めることになる。本方式を図2に示した。

以上の3方式のうち、本年度研究としては(2)の検査機関を介する方式で試行した。その結果については黒田らが報告する。

2. 調査内容

二段階調査方式における検査機関等に対して行う調査内容は、年間のマス・スクリーニング件数、その間に発見された陽性児（患児と偽陽性児）の氏名、性、生年月日、精密診査医療機関名・所在地、担当医師名とした。

医療機関への調査内容は、患児についての周生期状況、スクリーニング検査成績、初診時およびその後の症状や理学所見・検査所見、治療状況、性に関する諸事項、家族状況などで、これらについて個人調査票を作成した。

考察：本研究におけるような患児等の医療情報を全国的に収集・調査を行う場合、いくつかの問題点に適切に対処しなければならない。

その問題点としては、(1)調査目的に妥当性があり、広く支持を得

図1 検査機関を介しての患児把握と情報収集方法

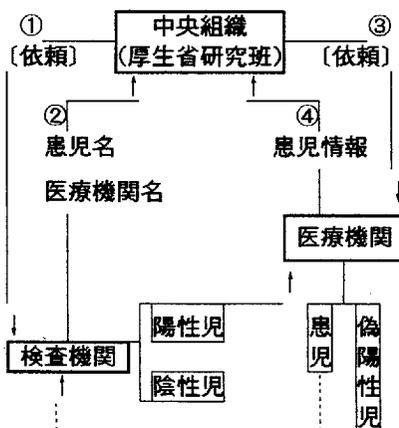
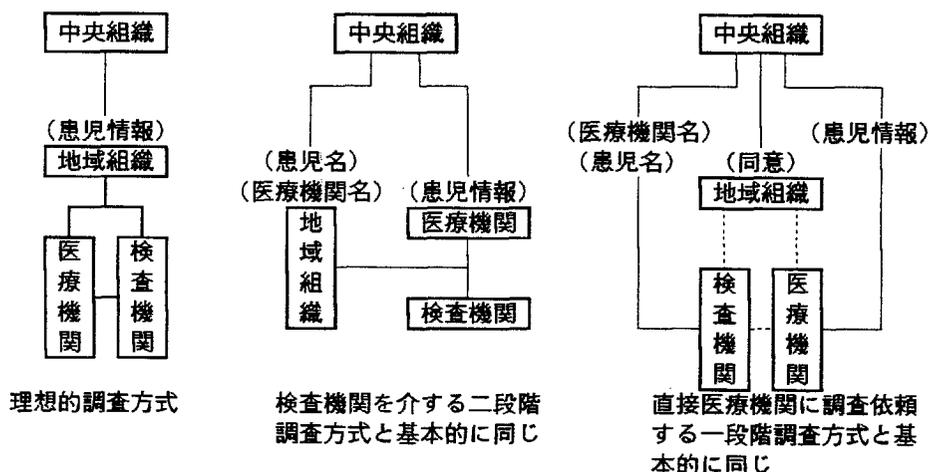


図2 地域組織との連携による患児情報の収集方法



ること、(2)患児等のプライバシーを厳格に保護すること、(3)調査資料を調査目的以外に使用しないこと、(4)関連する他組織や機関の同意と連携が保てること、(5)診療担当医師の同意と協力が得られること、(6)調査方法が安定していること、(7)調査は効率的、安価に定期的に行い得ること、(8)調査内容が繁雑でないこと、(9)調査結果が有用に利用され、マス・スクリーニングの向上と患児診断・治療の進歩に役立つこと、(10)調査資料は私物化されないこと、などであろう。

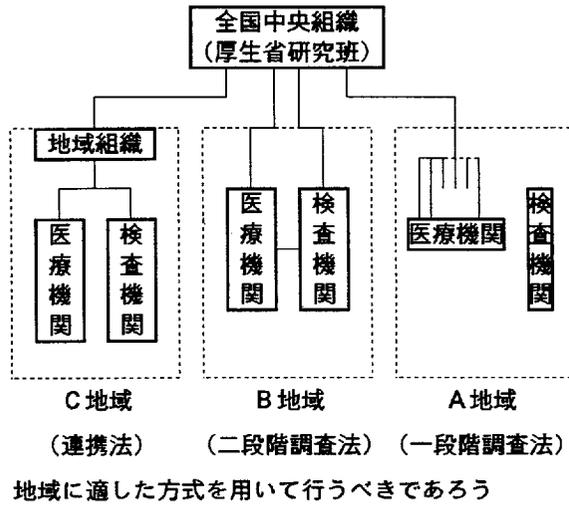
第一回目の調査としては二段階調査方式の検査機関を介する方法をとるのもよいであろうが、この場合、医療機関と検査機関の同意と連携のあることが前提となる。関連組織や団体等の了解と同意も当然必要である。これ

を軽視すると調査効率が低下するのみか、調査に対する批判も起りかねないと考えられる。

理想的な調査方式は「地域組織」との連携であろう。各地域毎の集計・発表などは独自に行ってもらう一方、全国的に統一された資料集計が行えるよう工夫する必要がある。地域によっては「地域組織」が活動していないところもあるであろうし、検査機関と医療機関の連絡も不十分な地域もある。これら地域では「地域組織」の確立を急いでもらうことも本調査関連活動として必要なことであろう。

現実に調査を実行しようとする場合、当面は一段階調査方式、二段階調査方式および地域組織との連携方式を組合せ、その地域に合った調査を実施すべきであろう(図3)。

図3 マス・スクリーニング患児情報収集方法



平成4年度厚生省心身障害研究
「マス・スクリーニングシステムの
評価方法に関する研究」

マスキューニングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙(1)

記入年月日 平成 年 月 日

記入者名 _____

所属名 _____

(ローマ字 せいめい イニシャル)

患者氏名 _____

貴施設の病歴No. _____

生年月日 平成・昭和(199 年) 年 月 日生

[I] 周生期状況

1 在胎週数 _____ 週 _____ 日

2 出生時体重 _____ g

3 出生時身長 _____ cm

4 出生時胎位 (1)頭位

(2)骨盤位 (①臀位, ②足位, ③複合臀位, ④その他)

(3)不明

(4)その他 : ①横位, ② :

5 分娩状況 (1)経膈分娩

①自然分娩, ②誘発分娩, ③吸引分娩, ④鉗子分娩,

(2)帝王切開

(3)不明

6 新生児仮死 (1)あり, (2)なし, (3)不明

[II] スクリーニング検査に関する事項

1 マスキューニングを受けた地域(都道府県名) _____

2 濾紙血17-OHP値

①採血日	濾紙17-OHP (ng/ml全血)	
	② 直接法	③ 抽出法
(1) 第一回採血 平,昭 年 月 日		
(2) 再採血 平,昭 年 月 日		

(17-OHP値はng/ml全血相当で記入してください。)

[Ⅲ] 初診時状況

1 初診日 平成,昭和 年 月 日 (年齢: か月 日)

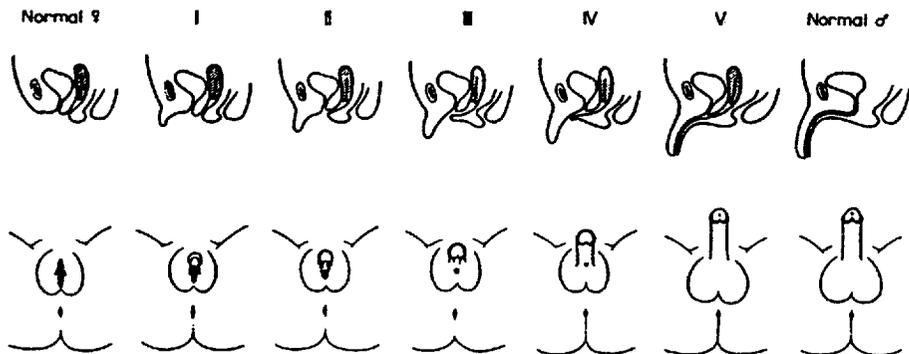
2 受診の理由

- (1) スクリーニング結果が陽性のため受診(呼び出し)となった。
- (2) スクリーニングの結果が分る前にすでに他の理由で受診しているが、CAHの診断はついていなかった。
- (3) スクリーニングの結果が分る前にすでに他の理由で受診しており、CAHの診断がついていた。
- (4) すでに受診していた理由:

- ① 半陰陽, ②皮膚色素沈着, ③体重増加不良, ④補乳不良, ⑤脱水, ⑥下痢,
- ⑦嘔吐, ⑧抹消循環不全, ⑨ショック ⑩同胞にCAHがあったため
- ⑪その他:

3 初診時症状

- (1) 体重 _____ g
- (2) 身長 _____ cm
- (3) 外性器異常 ①男児: 陰莖肥大 (a あり, b なし, c 不明)
②女児: 下図のどれに相当するかを ○で囲ってください。



(cited from V.A.Prader:Helv Paediatr Acta 1954;9:231.)

- (4) 哺乳力低下 (a あり, b なし, c 不明)
- (5) 嘔吐 (a あり, b なし, c 不明)
- (6) 下痢 (a あり, b なし, c 不明)
- (7) 脱水 (a あり, b なし, c 不明)
- (8) 末梢循環不全 (a あり, b なし, c 不明)
- (9) 痙攣 (a あり, b なし, c 不明)
- (10) ショックまたは前ショック状態 (a あり, b なし, c 不明)
- (11) 色素沈着増強
- ① 全身びまん性 (a あり, b なし, c 不明)
- ② 外陰部 (a あり, b なし, c 不明)
- ③ 乳輪部 (a あり, b なし, c 不明)

[IV] 診断

(1) CAHの胎児診断

- ① 試みられなかった
- ② 試みられたが, CAHの診断はつかなかった(不明, 保留を含む)
- ③ 試みられて, CAHの診断(疑いを含む)がついていた.
- ④ 出生前(胎児期)にCAHの治療を行った.

デキサメゾン使用期間: 妊娠第 週 日~妊娠第 週 日まで

(2) 新生児期の診断

- ① 21-水酸化酵素欠損 単純型
- ② 21-水酸化酵素欠損 塩喪失型
- ③ 21-水酸化酵素欠損 病型未定
- ④ その他の病型:

[塩喪失型とした診断の根拠: _____]

(3) 新生児期以後の診断名の変更

- ① あり: 変更日 昭和・平成(199 年) 年 月 日

変更した病名・病型: _____

- ② なし

[V] 治療開始日

平成・昭和 年(199 年) 月 日

[VI] 性(sex)について

(1) 染色体の性(核型)

- ① 未施行
- ② 46, XX
- ③ 46, XY
- ④ その他の核型:

(2) 戸籍上の性

- ① 初回(新生児期)の届出の性 (a 男, b 女)
- ② その後戸籍上の性変更を (a 行った, b 行っていない)
変更したのは 昭和・平成 年(199 年) 月 日
または(歳 か月)

[VII] 家族歴

- (1) 両親の血族結婚 ①あり, ② なし, ③ 不明
- (2) 同胞に 乳幼児期の 突然死 ①あり, ② なし, ③ 不明
- (3) 同胞 _____ 名 中本児は 第 _____ 子
- (4) 同胞 にCAH ①あり (_____ 名)
②なし
③不明

[VIII] 合併疾患

- (1) なし,
- (2) あり

①病名: _____
(発症 平成・昭和 年 月 日)

②病名: _____
(発症 平成・昭和 年 月 日)

マススクリーニングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (2)

— 初期の検査(未治療時)—

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____:所属名 _____

(ローマ字 せいめい イニシャル)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

入院年月日(平・昭 年 月 日)

		年 月 日 (初診時未治療時)	治療前の 最高値 最低値	年 月 日 (治療開始直前)
治 療	グルココルチコイド 薬剤名	-----	-----	-----
	量(mg/日)	-----	-----	-----
	ミネロココルチコイド 薬剤名	-----	-----	-----
	量(mg/日)	-----	-----	-----
療	NaCl内服 量(mg/日)	-----	-----	-----
	輸液の有無	-----	-----	あり, なし
身 長 (cm)			-----	
体 重 (g)				
血 圧				
血 清 ・ 漿	Na (mEq/L)			
	K (mEq/L)			
	Cl (mEq/L)			
	17-OHP (ng/ml)*			----
	ACTH (pg/ml)			----
	PRA (ng/ml/hr)			----
検 査 値	PRC			----
	テストステロン (ng/dl)			----
尿 検 査 値	フルグナトリオール	mg/()※		---- mg/()※
	17KS	mg/()※		---- mg/()※
	11-deoxyKGS/11-oxyKGS比			----

* 17-OHPの測定は(EIA, RIA)のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr. Cr. のいずれであるかをご記入下さい。

マスキングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (3)

— 初期の検査・治療経過 —

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____ : 所属名 _____

(ローマジ せいめい イニシャル)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

		年 月 日 (治療後 4週頃)	治療後の 最高値 最低値	
治 療	グルココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)			
	ミネラルコルチコイド 薬剤名 量(mg/日)			
	NaCl内服 量(mg/日)			
輸液の有無		あり, なし	-----	
身長 (cm)			-----	
体重 (g)			-----	
血 圧				
血 清 ・ 漿	Na (mEq/L)			
	K (mEq/L)			
	Cl (mEq/L)			
	17-OHP (ng/ml)*			----
	ACTH (pg/ml)			----
	PRA (ng/ml/hr)			----
検 査 値	PRC			----
	テストステロン (ng/dl)			----
尿 検 査 値	プレグナントリオール	mg/()※	mg/()※	----
	17KS	mg/()※	mg/()※	----
	11-deoxyKGS/11-oxyKGS比			----

* 17-OHPの測定は[EIA, RIA]のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr. Cr. のいずれであるかをご記入下さい。

マスキングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (4)

— 治療後 3, 6か月目の検査・治療経過 —

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____ : 所属名 _____

(ローマジ せいめい イニシャル)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

		年 月 日 (治療後 3か月目頃)	年 月 日 (治療 6か月目頃)
治 療	グルココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	ミネロココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	NaCl内服 量(mg/日)		
身 長	(cm)		
体 重	(g)		
血 圧			
血 清 ・ 漿	Na (mEq/L)		
	K (mEq/L)		
	Cl (mEq/L)		
	17-OHP (ng/ml)*		
	ACTH (pg/ml)		
	PRA (ng/ml/hr)		
検 査 値	PRC		
	テストステロン (ng/dl)		
尿 検	フルグナトリオール	mg/()※	mg/()※
	17KS	mg/()※	mg/()※
査 値	11-deoxyKGS/11-oxyKGS比		

* 17-OHPの測定は(EIA, RIA)のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr. Cr. のいずれであるかをご記入下さい。

マスキングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (5)
 - 治療後 1年目の検査・治療経過 -

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____:所属名 _____

(ローマ字 せいめい イニシャル)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

		[治療後 1年目頃の所見]	
		年 月 日	年 月 日
治 療	グルココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	ミネラルコルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	NaCl内服 量(mg/日)		
身長 (cm)			
体重 (kg)			
骨年齢 (G-P法) (TW2法)			
精神発達の遅滞の有無			
DQ, IQ			
Cushing 様外観の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
血 圧			
血 清 ・ 漿 検 査 値	Na (mEq/L)		
	K (mEq/L)		
	Cl (mEq/L)		
	17-OHP (ng/ml)*		
	ACTH (pg/ml)		
	PRA (ng/ml/hr)		
	PRC		
尿 検 査 値	テストステロン (ng/dl)		
	フルグナトリオール	mg/()※	mg/()※
	17KS	mg/()※	mg/()※
	11-deoxyKGS/11oxyKGS比		

* 17-OHPの測定は(EIA, RIA)のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr.Cr.のいずれであるかをご記入下さい。

マススクリーニングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (6)

— 治療後 2年目の検査・治療経過 —

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____ : 所属名 _____

(ローマジ せいめい イニシャル)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

		[治療後 2年目頃の所見]	
		年 月 日	年 月 日
治 療	グルココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	ミネラルコルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	NaCl内服 量(mg/日)		
身長 (cm)			
体重 (kg)			
骨年齢 (G-P法)			
(TW2法)			
精神発達の遅滞の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
DQ, IQ			
男っぽい性格の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
Cushing 様外観の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
二 次 性 徴	初 経	あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
	乳 房 (Tanner)	度	度
	陰 毛 (Tanner)	度	度
	陰 茎 (Tanner)	度	度
	睪丸容積 (ml)	ml	ml
血 圧			
血 清 ・ 漿 検 査 値	Na (mEq/L)		
	K (mEq/L)		
	Cl (mEq/L)		
	17-OHP (ng/ml)*		
	ACTH (pg/ml)		
	PRA (ng/ml/hr)		
	PRC		
テストステロン (ng/dl)			
尿 検 査 値	プレグナントリオール	mg/()※	mg/()※
	17KS	mg/()※	mg/()※
	11-deoxyKGS/11oxyKGS比		

* 17-OHPの測定は(EIA, RIA)のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr.Cr.のいずれであるかをご記入下さい。

マスキングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙 (7)
 - 治療後 年目の検査・治療経過 -

記入年月日 平・昭 年 月 日

記入医師名 _____ : 所属名 _____

(ローマ字 せいめい いんしやる)

患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

		[治療後 年目頃の所見]	
		年 月 日	年 月 日
治 療	グルココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	ミネロココルチコイド 薬剤名 量(mg/日)		
	NaCl内服 量(mg/日)		
身長 (cm)			
体重 (kg)			
骨年齢 (G-P法) (TW2法)			
精神発達の遅滞の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
DQ, IQ			
男っぽい性格の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
Cushing 様外観の有無		あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
二 次 性 徴	初 経	あり, なし, 不明	あり, なし, 不明
	乳 房 (Tanner)	度	度
	陰 毛 (Tanner)	度	度
	陰 茎 (Tanner)	度	度
睪丸容積 (ml)		ml	ml
血 圧			
血 清 ・ 漿 検 査 値	Na (mEq/L)		
	K (mEq/L)		
	Cl (mEq/L)		
	17-OHP (ng/ml)*		
	ACTH (pg/ml)		
	PRA (ng/ml/hr)		
	PRC テストステロン (ng/dl)		
尿 検 査 値	プレグナントリオール (mg/日orL)	mg/()※	mg/()※
	17KS (mg/日orL)	mg/()※	mg/()※
	11-deoxyKGS/11oxyKGS比		

* 17-OHPの測定は(BIA, RIA)のいずれかをチェックして下さい。

※ mg/日, mg/L, mg/gr. Cr. のいずれであるかをご記入下さい。

マススクリーニングによる先天性副腎過形成の追跡調査用紙
－ 変更・追加事項－
(最近1年間の変更・追加事項がありましたら、ご記入ください)

記入年月日 平・昭 年 月 日
記入医師名 _____:所属名 _____

(ローマジ せいめい いにしやる)
患者名 _____ : 貴病院の病歴No. _____

1. 性(sex)について

- (1) その後、染色体分析を行った
核型 ①46, XX; ②46, XY; ③その他()
検査日 ④平成・昭和 年 月 日
(2) その後、戸籍上の性変更を行った。
平成・昭和 年 月 日
(歳 月)
(3)陰核形成術をおこなった。
平成・昭和 年 月 日
(歳 月)

2. 診断名の変更

- (1) あり: その後、診断名を次のように変更した
① 21-水酸化酵素欠損 単純型
② 21-水酸化酵素欠損 塩喪失型
③ 21-水酸化酵素欠損 病型未定
④ その他:
[変更日 昭和・平成 年 月 日]

(2) なし

3. 合併疾患 (最近1年間に併発した疾患)

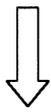
- (1) なし,
(2) あり 病名 _____
(発症 平成・昭和 年 月 日)
病名 _____
(発症 平成・昭和 年 月 日)

4. 転帰 (次の転帰をとった場合にご記入下さい)

- (1) 死亡 平成・昭和 年 月 日
(死因 _____)
(2) 転医 平成・昭和 年 月 日
(紹介先の施設名 _____)
(3) 来院せず 平成・昭和 年 月 日から
(4) 治療中断 平成・昭和 年 月 日から
(理由 _____)
(5) その他の転帰:



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: 患児追跡のためには新しく発見された患児と受療した医療機関を把握しておく必要がある。その方法として、(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調査する方式がある。(2)の方式が理想的であるが、現実には(1)を主体とし、(2)、(3)もとり入れた組合せ方式がよいであろう。患児の医療情報調査項目についても検討し、個人調査票を作成した。