

先天性副腎過形成症の全国追跡調査中間報告  
(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)

黒田泰弘<sup>1)</sup>, 五十嵐良雄<sup>2)</sup>, 大山建司<sup>3)</sup>, 下澤和彦<sup>4)</sup>, 白川悦久<sup>1)</sup>,  
諏訪城三<sup>5)</sup>, 藤枝憲二<sup>6)</sup>, 中島博徳<sup>7)</sup>, 猪股弘明<sup>7)</sup>, 松尾宣武<sup>8)</sup>,  
青木菊麿<sup>9)</sup>, 村瀬靖<sup>10)</sup>

<要旨>

先天性副腎過形成症マス・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先天性副腎過形成症児を調査対象とし、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研究班で作成した追跡調査用紙を送付し、回答をえた。検査機関からの回答率は88%であり、患児は69精査機関で精査・治療されており、一般病院が約半数を占めていた。精査機関からの回答率は低く、59%であった。本システムは全国都道府県・政令市の44%では完全に機能し、これらの都道府県・政令市のデータから算出した患者発見頻度は1/17,927であった。この頻度から1991年度には全国で約68名の患者が発見されたことになり、本システムでは40名(59%)が把握された。患児の把握率をさらに高めるためには「都道府県・政令市毎に」行政機関を中心にした採血機関、検査機関、精査機関からなるマス・スクリーニング連絡・協議会の設置および追跡調査システムの確立を推進すべきである。

見出し語: 先天性副腎過形成症, マス・スクリーニングシステム,  
追跡調査

<はじめに>

わが国において、1977年にフェニルケトン尿症など先天性代謝異常症5疾患を対象とした検査費用この間、1979年にはクレチン症新

費負担による新生児マス・スクリーニング検査が全国規模で開始されてからすでに15年が経過した。

- 1) 徳島大学小児科, 2) 浜松医科大学小児科, 3) 山梨医科大学小児科,
- 4) 東京医科歯科大学小児科, 5) 神奈川県立こども医療センター,
- 6) 北海道大学小児科, 7) 帝京大学市原病院小児科, 8) 慶応大学小児科,
- 9) 母子愛育会総合母子保健センター, 10) 日本母性保護医協会

生児マス・スクリーニングが、1984年には神経芽細胞腫乳児マス・スクリーニングが、さらに1989年には先天性副腎過形成症(副腎過形成)新生児マス・スクリーニングが相次いで開始された。

現行マス・スクリーニングは行政機関を中心にして採血機関、検査機関、精査機関の相互協力により円滑に実施されている(図1)。しかし、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は十分に確立・運営されているとはいえない。追跡調査も行政機関を中心にして検査機関、精査機関、追跡調査機関が協力し合ってなされなければならない(図1)。

追跡調査の必要性は次のような理由から強調されるべきである。  
①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、すなわち治療効果を把握する必要がある。  
②最近、医療の分野にもテクノロジー・アセスメント(技術評価)が導入され、新しい医療技術の導入時および導入後にその技術に対する評価がなされている。マス・スクリーニングも例外ではない。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、偽陰性率など評価に必要な因子を算出する必要がある。

そこで本分担研究班(研究班)では、最近開始された副腎過形成マス・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を企画した。

#### 〈対象および方法〉

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。全国都道府県・政令市(都府県)の51検査機関へ患児と患児が受診した精査機関名とを文書で問い合わせた。ついで、その回答に基づいて精査機関に研究班で作成した追跡調査用紙を送付し、回答をえた。

#### 〈結果〉

副腎過形成児の追跡調査に必要な項目を検討し、必要項目を網羅した研究班独自の新しい追跡調査用紙を作成した。

都府県の51検査機関中45機関(88%)から回答がえられた(表1)。1機関からはプライバシーのため協力できないという回答をえた。無回答は大都市の検査機関に多かった。各検査機関がカバーする新生児数から算出した新生児把握率は77%であった(表1)。

検査機関から回答された69精査機関中大学病院・小児病院・小児保健センター(大学病院等)は33施設(48%)、大学病院等以外の病院(その他の病院)は36施設(52%)であった(表1)。また、発見された要精査者89名中46名(52%)は大学病院等で、43名(48%)はその他の病院で精査を受けていた(表1)。

追跡調査用紙を送付した69精査機関中41機関(59%)から調査用紙が回収された(表2)。回収率は大学病院等では33施設中23施設、70%であり、その他の病院では36施設中18施設、50%であった(表2)。また調査用紙は89部中59部(66%)が回収さ

れた。精査機関別では大学病院等では46部中36部(78%)が、その他の病院では43部中23部(53%)が回収された(表2)。本追跡調査により副腎過形成児40例(塩喪失型31例, 単純男性型9例)が把握された。

研究班が調査を依頼した検査機関から要精査児とそれぞれの精査先, すなわち精査機関名が回答され, しかもその回答に基づいて送付された追跡調査用紙が精査機関から100%回収された完全把握都府県は54都府県中24(44%)であった(表3)。また1991年各都府県出生数に基づいて算出した新生児把握率は1,223,186名中430,259名35%であった(表3)。完全把握都府県の出生児430,259名の中から24名の患児が発見されたので発生頻度は1/17,927であった(表3)。また東日本は219,939名の中から患児11名が, 西日本では210,320名の中から患児13名が見出され, 発見頻度はそれぞれ1/19,994と1/16,178であった(表3)。また, 完全把握都府県の要精査児29名中5名(17%)は正常であった(表3)。

#### <考察>

わが国では1977年以来フェニルケトン尿症をはじめ多種目の新生児・乳児マス・スクリーニングが相次いで実施され, 発見された患児は直ちに診断・治療されてマス・スクリーニング効果を上げていく。しかし, マス・スクリーニングの有効性を正しく評価するためには患者の発見頻度, 治療効果などテクノロジー・アセスメント(技術評価)に必要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追跡調査システムは全国的に必ずしも十分に確立・運営されているとはいえない。

わが国では, 先天代謝異常症5疾患は母子愛育会総合母子保健センター(青木部長)が追跡調査機関の役割を果たし, 治療ミルクの使用状況把握によってえた情報を基に追跡調査を行っている<sup>1)</sup>。クレチン症は中島・猪股ら<sup>2)</sup>が, また副腎過形成は諏訪ら<sup>3)</sup>が全国の協力施設とともに追跡調査を行っているに過ぎない。

そこで, 研究班では, まずデータ・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。ついで, 研究班が追跡調査機関になり, 検査機関からえた要精査児と精査機関名に関する回答を基にして追跡調査用紙を精査機関に送付・回収する情報収集システムを作り, 検査機関および精査機関からどの程度の協力がえられるか検討した。

検査機関からは88%と高い回答率がえられたが, 精査機関からの回答率は59%と低かった。副腎過形成の精査は外注検査により可能であり, 治療も薬物投与が主体であるので約半数の患児が大学病院等以外のその他の病院で精査・治療されていた。追跡調査用紙の回収率は大学病院等では78%, その他の病院では53%であり, 今後, 大学病院等はもとよりその他の病院の協力

をえることが重要と考えられた。また回収率を上げるためには記入項目を必要最小限に留めて調査用紙の簡略化を考慮すべきであろう。

マス・スクリーニング実施に当たっては都府県毎に行政機関、検査機関、採血機関、精査機関の代表者からなる連絡・協議会を設置し、マス・スクリーニングを円滑に行うことが薦められている。都府県によってはプライバシーを十分に配慮したマス・スクリーニング情報収集システムが確立されている。しかし、芳野らの調査によればこのような連絡・協議会を設置している都府県は一部にすぎない<sup>4)</sup>。連絡・協議会によって都府県単位でマス・スクリーニング情報収集システムが確立されれば全国的情報収集能は飛躍的に高まるであろう。そのために都府県に対する厚生省の指導が望まれる。

1991年度にマス・スクリーニングで発見された副腎過形成児が完全に把握できた都府県は44%であった。これら完全把握都府県の1991年出生数(430,250名)と発見患児数(24名)とから発見頻度は1/17,927と算出された。この頻度は、東日本と西日本、それぞれ約22万と約21万の出生数をベースにして算出されており、わが国における副腎過形成児の平均発見頻度を示すものとして価値がある。また、この頻度から推定すると1991年度には全国で患児約68名が出生しており、本追跡調査では約59%(40名)の患児を把握しえたことになる。今後、次のような研究を計画している。追跡調査により把握された患児の臨床的分析を行い、本邦例の臨床的特徴、治療効果等を明らかにす

る。データの集計・分析・発表・利用に必要なデータ・ベースソフトを開発する。収集したデータの利用許可方法を検討する。追跡調査機関を母子愛育会母子保健センターに依頼することを検討する。

#### 〈文献〉

- 1)青木菊麿, 木野加代子:長期予後における追跡調査の役割(1), 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, 11頁, 1990.
- 2)猪股弘明, 中島博徳・他:マス・スクリーニングで発見されたクレチン症の知能予後:第1回調査IQの修正値および第2回全国調査の中間報告, 同上, 平成2年度研究報告書, 47頁, 1991.
- 3)諏訪城三, 立花克彦・他:マス・スクリーニングで発見された21-水酸化酵素欠損症の頻度と管理状況に関する調査成績, 同上, 平成3年度研究報告書, 71頁, 1992.
- 4)芳野信, 徳永泰幸・他:新生児内分泌・代謝異常症マススクリーニングの運営システムに関する研究(II), 同上, 平成3年度研究報告書, 133頁, 1992.

図1 わが国のマス・スクリーニングシステム

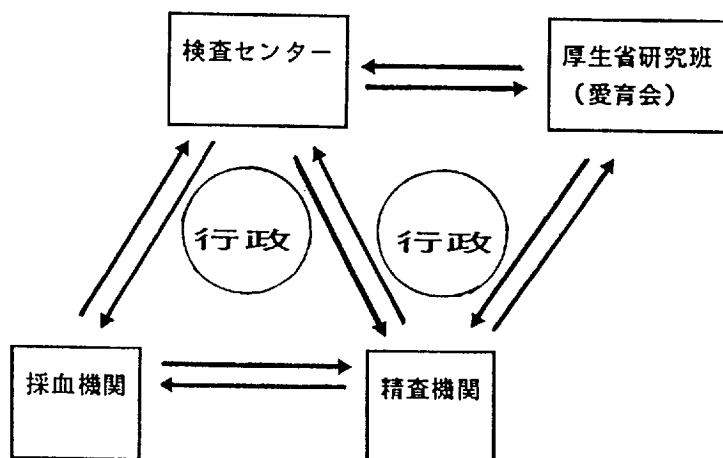


表1 検査機関からの情報

<検査機関>

回答率 : 45 / 51 ( 88% )

新生児把握率 : 946,191 / 1,223,186 ( 77% )

精査機関数 : 69

大学病院・小児病院・小児センター : 33 ( 48% )

その他 : 36 ( 52% )

精査対象児数 : 89

大学病院・小児病院・小児センター : 46 ( 52% )

その他 : 43 ( 48% )

表2 精査機関からの情報

< 精査機関 >

回 答 率 : 41 / 69 ( 59 % )

大学病院・小児病院・小児センター : 23 / 33 ( 70 % )

そ の 他 : 18 / 36 ( 50 % )

調査用紙回収率 : 59 / 89 ( 66 % )

大学病院・小児病院・小児センター : 36 / 46 ( 78 % )

そ の 他 : 23 / 43 ( 53 % )

表3 完全把握都道府県・政令市に関する情報

< 完全把握都道府県・市 >

完全把握都道府県・市 : 24 / 54 ( 44 % )

新生児把握率 : 430,259 / 1,223,186 ( 35 % )

マス・スクリーニング偽陽性率 : >5 / 29 (>17 % )

先天性副腎過形成発見頻度 : 24 / 430,259 ( 1 / 17,927 )

東 日 本 : 11 / 219,939 ( 1 / 19,994 )

西 日 本 : 13 / 210,320 ( 1 / 16,178 )



## 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



### 要旨

先天性副腎過形成症マス・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先天性副腎過形成症児を調査対象とし、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研究班で作成した追跡調査用紙を送付し、回答をえた。検査機関からの回答率は88%であり、患児は69精査機関で精査・治療されており、一般病院が約半数を占めていた。精査機関からの回答率は低く、59%であった。本システムは全国都道府県・政令市の44%では完全に機能し、これらの都道府県・政令市のデータから算出した患者発見頻度は1/17,927であった。この頻度から1991年度には全国で約68名の患者が発見されたことになり、本システムでは40名(59%)が把握された。患児の把握率をさらに高めるためには「都道府県・政令市毎に」行政機関を中心にした採血機関、検査機関、精査機関からなるマス・スクリーニング連絡・協議会の設置および追跡調査システムの確立を推進すべきである。