

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

(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)

猪股弘明^{1, 5)} 中島博徳^{1, 5)} 新美仁男^{2, 5)} 高柳正樹^{3, 5)}
末次和美⁴⁾ 浜中広健⁴⁾

【要約】千葉県における約4年間の先天性副腎過形成症マス・スクリーニングでは、4人の患児(45,000人に1人)が発見された。未熟児の再検率および精検率は全検体のその夫々24倍、34倍だったものが、2年目より未熟児に対しては修正在胎週別のカットオフ値を設定したことで、夫々4倍、14倍まで減少できた。発見された症例中に1例は、結果報告の前日にショック状態で臨床的に暫定診断・治療がなされており、迅速なスクリーニングの必要性が伺われた。患児情報収集のシステムは確立しているが、患者調査票の回収に催促の労が必要なこと、調査票は専門医が検討しないと正確な情報が収集されないことがわかり、検査センターと委嘱専門医との協力で情報収集を行なう必要があると思われた。

【見出し語】先天性副腎過形成症，マススクリーニング，千葉県，情報収集

【研究方法】1989年4月から1992年12月までの千葉県における先天性副腎過形成症(以下CAH)マススクリーニングの方法と成績を検討し、

発見患児の調査票からその背景を集計検討した。千葉県のスクリーニングシステムの中で、患者情報収集方法を調査し問題点の検討を行なった。

- 1) 帝京大学市原病院小児科
- 2) 千葉大学小児科
- 3) 千葉県こども病院代謝科
- 4) 千葉県予防衛生協会検査部
- 5) 千葉県予防衛生協会学術委員

千葉県におけるCAHスクリーニングの方法は、栄研キットを用いて、初回検査は直接法で30 ng/ml全血

(以下単位は略す) 以上は直接精査、10以上または上位5%タイル以上は抽出法を行ない、10以上を精査、3~10を再採血する。再採血検査は抽出法で10以上を精査、3~10は担当医に連絡している。1990年度からは、未熟児検体(出生体重2000g以下)では、以前の検討¹⁾から修正在胎週36~30週の見は抽出法で10以上を、30週未満は25以上を精査とし、それ以下は主治医に報告だけしている。

【結果】1. 1989年4月から1992年12月までに約180,000人のスクリーニングを行ない、4例の本症が発見され、その頻度は45,000人に1人であった(表1)。1年目は、未熟児の再採血率は3.55%で、全検体での0.15%の24倍、また精査率も全検体におけるよりも34倍であった。未熟児用カットオフを用いた2年目以降は、再採血率が、全体で0.23%、未熟児で0.90%と4倍に、精査率は、全体で0.03%、未熟児で0.36%と12倍に低下した。

2. 発見患児の一覧を表2に示す。症例②は初回採血

の抽出法で5.1 ng/mlとカットオフ値に近い値で発見されている。症例③は姉が本症であることから日齢2でスクリーニングが行なわれ、高値の結果を得て直ちに早期治療がなされた。症例④は結果報告の前日にショック状態で入院しており、本症と暫定診断されて治療開始されていた。

3. 千葉県における本症マススクリーニングシステムのなかで、患児の情報収集に対して行なわれていることは、要精査児が専門医療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。この調査票は協会の学術委員が作成したもので、表2の項目に検査成績項目がもう少し加わっているものである。

この調査票の回収率であるが、56例の依頼数中43例(77%)であった。

表1. 千葉県の先天性副腎過形成症 マススクリーニング成績(1989.4~1992.12)

年	スクリーニング件数	再採血件数(<%)	精査件数(<%)	患者数
1989.4~1990.3	48,335 (1,013)	71 <0.15> (36) <3.55>	24 <0.05> (17) <1.68>	0 (0)
1990.4~1991.3	47,932 (1,139)	92 <0.19> (9) <0.79>	13 <0.03> (4) <0.35>	0 (0)
1991.4~1992.3	49,150 (1,159)	121 <0.25> (7) <0.60>	12 <0.02> (1) <0.08>	3 (0)
1992.4~1992.12	36,018 (800)	97 <0.26> (12) <1.50>	12 <0.03> (6) <0.75>	1 (0)
総計	181,435 (4,111)	381 <0.21> (64) <1.56>	61 <0.03> (28) <0.68>	4 (0)

(カッコ内は未熟児検体数)

患者発見率 45,359人に1人

表2. 先天性副腎過形成症発見患児の一覧

名前	①HN	②IM	③NT	④MK
生年月日	1991.5.1	1991.9.19	1992.2.17	1992.5.11
スクリーニング成績				
初回日齢	5日	5日	2日	4日
17-OHP直接法	>300	8.5	>300	>300
抽出法	78.5	5.1	>300	>300
再採血日齢	—	20日	—	—
17-OHP直接法	—	48.4	—	—
抽出法	—	24.3	—	—
在胎週	39週	39週	40週	40週
出生体重	3952g	2700g	3100g	3414g
性	男	女	男	男
家族歴	—	—	十姉:塩喪失CAH	—
周産期異常				
妊娠経過異常	—	—	—	—
分娩時異常	—	—	—	—
新生児異常	色素沈着	—	—	—
精検日齢	12日	29日	2日	11日
臨床症状				
外性器異常	+	+	—	—
色素沈着	+	—	+	+
体重増加不良	+	—	—	+
嘔吐、下痢	+	—	—	+
脱水	+	—	—	+
発熱	—	—	—	—
ショック状態	—	—	—	+
検査成績				
Na (mEq/L)	132	136	140	116
K (mEq/L)	7.1	5.7	5.2	10.5
17-OHP (ng/ml)	140	151	>300	960
診断名	塩喪失	単純男性	塩喪失	塩喪失
治療開始日齢	14日	53日	3日	10日
施設名	成田赤十字	松戸市立	千葉大	旭中央 千葉大

未回収のうち5例は未熟児で、濾紙血での採血で経過追跡中に正常化したものである。最近の1例を除き、その他全例の結果は正常であったことは確認されている。回収率は77%ではあるが、約半数は返信の催促をせねば集らない状況であった。また、調査票を学術委員が検討すると、専

門医ゆえに判るような誤記もあり、正確な情報収集のためには検査センターと専門医とが協力して担当する必要が有ると思われた。

文献

- 1) 中田康弘、他：日本マススクリーニング学会雑誌 1:147, 1991.



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】千葉県における約4年間の先天性副腎過形成症マス・スクリーニングでは、4人の患児(45,000人に1人)が発見された。未熟児の再検率および精検率は全検体のそれの夫々24倍、34倍だったものが、2年目より未熟児に対しては修正在胎週別のカットオフ値を設定したことで、夫々4倍、14倍まで減少できた。発見された症例中に1例は、結果報告の前日にショック状態で臨床的に暫定診断・治療がなされており、迅速なスクリーニングの必要性が伺われた。患児情報収集のシステムは確立しているが、患者調査票の回収に催促の労が必要なこと、調査票は専門医が検討しないと正確な情報が収集されないことがわかり、検査センターと委嘱専門医との協力で情報収集を行なう必要があると思われた。