

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  
(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)

白川 悦久, 黒田 泰弘

要約 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。平成元年4月から平成5年1月までの集計でスクリーニング総数32,179名、要精検者12名、先天性副腎過形成患者5名(男2,女3;発見頻度1/6,436名)であった。周産期および精査・治療状況の詳細が把握できた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一回採血日のばらつき(日齢3~7)、2)症状(皮膚色素沈着、陰核肥大、哺乳力低下など)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(採血機関、検査センター、精査機関)および自治体(行政)担当者が定期的な会合(あるいは連絡網)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(ネットワーク)の円滑化を図ることが重要である、と考えられた。

見出し語：先天性副腎過形成、新生児マス・スクリーニング、情報管理・運営システム

<研究目的>徳島県における先天性副腎過形成(CAH)マス・スクリーニングの実施状況を分析し、また、精査・管理のシステム運営における問題点を検討した。

<結果>徳島県ではCAHマス・スクリーニングが平成元年(1989年)4月より開始された。平成5年1月までの集計ではスクリーニング総数32,179名であり、要精検者12名、CAH患者5名(男2,女3;発見頻度1/6,436名)であった(表1)。濾紙血17-OHP高値が判  
徳島大学小児科(Dep. of Pediatrics,  
Tokushima Univ.)

明した直後の、採血機関・検査センター・精査機関の対応状況が把握できたCAH4例(平成3年度)の内訳とその問題点について検討した(表2)。1)症例1は半陰陽(陰核肥大)、皮膚色素沈着、体重増加不良のため、採血機関が他院紹介を考慮中に検査センターより17-OHP高値の連絡があり、精査機関に入院した。問題点は第一回採血日が日齢3、里帰り分娩のため病院変更であった。2)症例2は治療経過中に病院変更があった。3)症例3は第一回採血日(日齢6)が日曜日で濾紙血送付が遅くなった。生後より皮膚色素沈着、哺

乳不良があり、急速に症状（嘔吐，脱水）が進行し，ショック状態で緊急入院した（日齢9）。17-OHP高値が日齢10に判明し，直ちにホルモン補充療法を開始した。4）症例4はCAHの単純男性型であったため，緊急事態にはいたらなかったが，第一回採血日，精査機関初診日，治療開始日が遅く，検査センターからの連絡に対する精査機関の対応に問題があった。5）大学病院小児科を受診した患者は1例（症例2）で，残りの3例は一般病院小児科で精査・治療された。

＜考察＞徳島県のCAHマス・スクリーニングにおけるCAH患者の発見頻度は出生6,436人に1人と，全国平均（1/15,000～20,000人）より高い発見率を示した。

発見されたCAH患者5例中2例は里帰り分娩で，3例が精査・治療機関を変更していた。周産期および精査・治療状況の詳細が把握できた4例（平成3年度）のマス・スクリーニングシステム上の問題点として，1）採血機関における第一回採血日のばらつき，2）症状（皮膚色素沈着，陰核肥大，哺乳力低下，体重増加不良など）による診断の困難さ，3）諸機関間の連絡不足，4）治療中の病院変更の際の追跡態勢（各機関の連絡網）の充実，などが挙げられる。

精査機関初診日は日齢7～11日であった。マス・スクリーニング施行前の状況では，

CAH塩類喪失型で診断平均年齢は生後55日で，すでに脱水，低Na・高K血症，ショック状態などの生命の危険を伴う症状が発現している例が多くみられた<sup>1)</sup>（死亡例は10.6%<sup>2)</sup>）。今回の調査でも1例（症例3）はショック状態で緊急入院し，集中治療を受けていた。採血機関，検査センター，精査機関のいずれとも緊密な連携が必要という本事業の趣旨が十分に周知徹底され，実行される必要がある。そのために自治体（行政）が中心となってCAHとくに塩類喪失型の緊急性について，採血機関，検査機関，精査機関に周知徹底させることが必要である。

また，各機関（採血機関，検査センター，精査機関）及び行政担当者が定期的な会合（あるいは連絡網）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（ネットワーク）の円滑化を図ることが重要である（図）と考えられた。

## 文 献

- 1) 諏訪城三，他：先天性副腎皮質過形成症の実態調査結果 第四編 主症状の検討。日児誌，86：2162～2167，1982。
- 2) 諏訪城三，他：先天性副腎皮質過形成症の実態調査成績 第一編 頻度に関する検討。日児誌，85：204～210，1981。

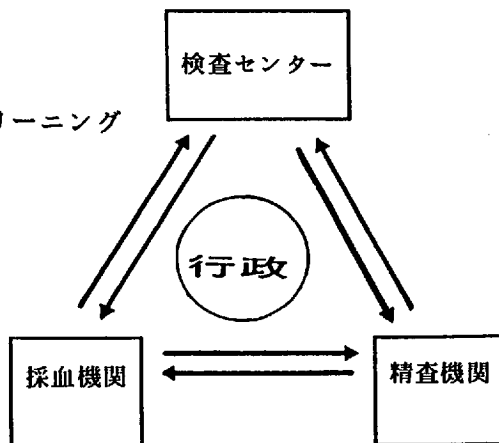
表1 徳島県における先天性副腎過形成マススクリーニング結果

検査期間	初回検査件数	精密検査件数	CAH患者数
'89. 4. 1.~'90. 3.31.	8,777	1	1
'90. 4. 1.~'91. 3.31.	8,342	3	0
'91. 4. 1.~'92. 3.31.	8,319	5	4
'92. 4. 1.~'93. 1.31.	6,741	3	0
計	32,179	12	5 ( 1/6,436 )

表2 徳島県におけるマス・スクリーニングで発見された先天性副腎過形成患者とその問題点(平成3年度)

CAH患者 (病型)	性	第一回 採血日	濾紙17-OHP (ng/ml全血)	発見動機	初診日	治療 開始日	問題点
1 S D (塩類喪失型)	女	日齢3	33.3 *11-143.9	スクリーニング+半陰陽 体重増加不良、他	日齢7	日齢7	里帰り分娩 病院変更
2 K O (塩類喪失型)	女	5	35.3	スクリーニング	8	9	病院変更
3 T I (塩類喪失型)	男	6 (日曜日)	242.3 *13-43.3	嘔吐・脱水、他 ショック状態	9	10	緊急入院
4 Y T (単純男性型)	女	7	28.9	スクリーニング (+陰核肥大、皮膚色素沈着)	11	24	精査機関の対応 病院変更

図 先天性副腎過形成マス・スクリーニングシステムのネットワーク





## 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 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。平成元年4月から平成5年1月までの集計でスクリーニング総数 32,179 名,要精検者 12 名,先天性副腎過形成患者 5 名(男 2,女 3;発見頻度 1/6,436 名)であった。周産期および精査・治療状況の詳細が把握できた 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一回採血日のばらつき(日齢 3~7),2)症状(皮膚色素沈着,陰核肥大,哺乳力低下など)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(採血機関,検査センター,精査機関)および自治体(行政)担当者が定期的な会合(あるいは連絡網)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(ネットワーク)の円滑化を図ることが重要である,と考えられた。