

母性フェニルケトン尿症に対する 追跡調査の役割

(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)

青木菊麿^{*}、伊藤教子^{*}

要約 母性フェニルケトン尿症 (maternal PKU) から出生する児は、大部分が遺伝学的にはフェニルケトン尿症の保因者であり、出生後は特に治療を必要とせず、全く問題はない。しかし胎児期の母体環境の影響を受けて様々な問題点を生じる。したがって母体がフェニルケトン尿症、あるいは高フェニルアラニン血症の場合は妊娠に際して医療機関の慎重な管理を必要とする。そのためには妊娠適齢期の間医療機関との連絡を絶やさないようにし、必要な情報を常に受けられるような体制にしておく必要がある。新生児マス・スクリーニングで発見された患児はこれまで追跡調査されてきたが、今後ともこれを継続していく必要がある。しかし中には医療機関から離れていくフェニルケトン尿症も発生しているので、追跡の現状を把握して今後の対策を検討し、特に高フェニルアラニン血症は追跡からもれる傾向が強いことが明らかにされた。

見出し語：母性フェニルケトン尿症、追跡調査

研究方法 新生児マス・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のうち、12歳以上の症例を抽出し、その中で特に女兒の症例を中心として、現時点における追跡の状況を検討した。追跡調査はスクリーニング開始以来厚生省心身障害研究班により継続されてきたものであり、毎年追跡調査用紙をそれぞれの主治医に郵送して記入されたものを資料として用いた。資料はデータベースとして母子愛育会総合母子保健センターに保存してあるものを利用した。

^{*}母子愛育会総合母子保健センター(Aiiku Maternal and Child Health Center)

結果 追跡調査から抽出された12歳以上のフェニルケトン尿症症例数は57例であり、そのうち女児は22例、38.6%であった。その中で現在までに追跡されている症例は52例、女児は19例であり、全体で90%の症例が追跡されていた。一方、高フェニルアラニン血症と診断された症例は15例であり、そのうち女児は8例であった。しかし高フェニルアラニン血症と診断された症例の追跡状況はきわめて不良であり、全体で27%、女児では25%が追跡されているに過ぎなかった。

フェニルケトン尿症女児で追跡不能となった3症例は生後7年から10年まで治療管理されてきた症例であるが、患児の家庭の転居などをきっかけにして追跡から離れてしまった症例であった。高フェニルアラニン血症女児で追跡されなくなった症例は6例であり、生後11ヶ月に家族の転居をきっかけに追跡不能となった症例以外はいずれも追跡不能の理由は不明であり、生後3年から6年の間に医療機関から離れてしまっている状況であった(表1、2、3)。1例を除いて血中フェニルアラニン値は、母性フェニルケトン尿症を考慮するとき何れも低フェニルアラニン食によるコントロールが必要なレベルである点は注目しなければならないと思われた。

考察 新生児マス・スクリーニングで発見され、十分にコントロール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は、心身ともに健常であることが証明されている。しかしこ

れらの症例の女児が将来妊娠・出産を希望する場合は、その時点で一層慎重な食事のコントロールが必要となり、それによって健全な児の出生を計画しなければならない。そのためには常に医療機関との接触が継続される必要があるが、高フェニルアラニン血症と診断された症例の追跡状況は極めて不良であることが明らかとなった。新生児マス・スクリーニングを実施することにより、知能障害の発生を予防することは可能であるが、症例の追跡が不十分になると、将来母性フェニルケトン尿症による障害の発生が問題となる。今回調査の対象となった母性フェニルケトン尿症の症例は30例であったが、女性の妊娠適齢期を35歳迄拡大してみると、新生児マス・スクリーニング開始以前にさかのぼることになる。その間の出生数から現在のフェニルケトン尿症発生頻度を基準としてフェニルケトン尿症および高フェニルアラニン血症の症例数を推定すると、およそ600例前後に達する。その1/2を女性とすると300例が母性フェニルケトン尿症の対象と考えられる。原因不明の知能障害にはこれらの問題点を考慮する必要があると考えられる。現在実施されている新生児マス・スクリーニングの成果をより確実にするためには、母性フェニルケトン尿症の問題を十分に検討し、発見された症例が医療機関を離れないようにして必要な情報を提供できるようにするために、追跡調査を継続することが望まれる。

表1 新生児マス・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

出生年度	フェニルケトン尿症		高フェニルアラニン血症	
	男児症例数	女児症例数	男児症例数	女児症例数
1977	2(2)	1(1)	1(0)	3(1)
1978	6(6)	4(4)	1(0)	0(0)
1979	12(11)	6(5)	1(0)	1(0)
1980	7(6)	6(5)	3(1)	2(1)
1981	8(8)	5(4)	1(1)	2(0)
合 計	35(33)	22(19)	7(2)	8(2)

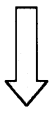
() は追跡されている症例数

表2 治療されていない高フェニルアラニン血症女児の症例

症例	年度	治療中の血中 フェニルアラニン値	追跡された 期間	追跡不能の 理由
1	79	20 mg/dl 以上	10年	転居
2	80	12 ~ 20 mg/dl	10年	不明
3	81	17 ~ 25 mg/dl	7年1ヶ月	治医の入院
4	80	7 ~ 17 mg/dl	4年	不明
5	81	6 ~ 15 mg/dl	18ヶ月	不明
6	81	3 ~ 4 mg/dl	4年6ヶ月	不明

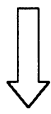
表3 治療されていないフェニルケトン尿症女児の症例

症例	年度	治療中の血中 フェニルアラニン値	追跡された 期間	追跡不能の 理由
1	1979	20mg/dl 以上	10年	転居
2	1980	12~20mg/dl	10年	不明
3	1981	17~25mg/dl	7年1ヶ月	不明



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 母性フェニルケトン尿症(maternal PKU)から出生する児は、大部分が遺伝学的にはフェニルケトン尿症の保因者であり、出生後は特に治療を必要とせず、全く問題はない。しかし胎児期の母体環境の影響を受けて様々な問題点を生じる。したがって母体がフェニルケトン尿症、あるいは高フェニルアラニン血症の場合は妊娠に際して医療機関の慎重な管理を必要とする。そのためには妊娠適齢期の間医療機関との連絡を絶やさないようにし、必要な情報を常に受けられるような体制にしておく必要がある。新生児マス・スクリーニングで発見された患児はこれまで追跡調査されてきたが、今後ともこれを継続していく必要がある。しかし中には医療機関から離れていくフェニルケトン尿症も発生しているので、追跡の現状を把握して今後の対策を検討しところ、特に高フェニルアラニン血症は追跡からもれる傾向が強いことが明らかにされた。