

マススクリーニングの効果評価——クレチン症

新美仁男，大西尚志

要約：内外の文献を検索し，クレチン症マススクリーニングの効果評価を行った。わが国でのマススクリーニングによる偽陰性例は全国調査によると12例で，1,278,000例に対して1例と諸外国の1/30～1/10であるが，北海道における結果からみると，もう少し多いのではないかと推定される。偽陰性の原因は，いずれの報告も人為的なものとTSH遅発上昇によるものがほぼ半数づつであった。

千葉県および札幌市での偽陽性率はそれぞれ0.029%，0.047%であった。調査および報告から算出した sensitivity は千葉県1.000，北海道（除札幌市）0.981，札幌市0.947，北米0.905，フランス0.972であり，わが国での specificity は0.999であった。

マススクリーニング前における年長クレチン症児のIQは，わが国，欧米いずれもIQ90以上が症例の約 $\frac{1}{3}$ であるが，マススクリーニング後では約 $\frac{1}{4}$ がIQ90以上となっている。コントロールをとった欧米の報告では，コントロールと差がないとするもの，差を認めるとするものがあるが，いずれにおいてもマススクリーニング後著明な改善が得られている。

これらの事より，クレチン症のマススクリーニングは非常に有効性の高いものと考えられた。

見出し語：クレチン症，マススクリーニング，偽陰性，偽陽性，IQ

研究方法

今までに集めてあった文献に加えて，Medline およびJICSTにより1981年1月から1992年10月までのものについて文献検索を行った。それらの文献のうち，比較的広範囲でスクリーニング検体数の多いものをもとに，クレチン症マススクリーニングの有効性および治療効果について検討した。

なお，1979年以降1992年末までにマススクリーニングで発見された千葉県のクレチン症は85例で，われわれの教室で精査・診断したものは72例であるから，その85%に当る。そこで本報告ではわれわれの教室のデータを千葉県のものとして扱った。

千葉大学小児科（Dep. of Pediatrics, Chiba Univ.）

結 果

1. 偽陰性について

わが国のマススクリーニングによる偽陰性は全国調査によると12例で、1,278,000例に対して1例であり、¹⁾北米の50,000に対して1²⁾、40,000に対して1³⁾、フランスの118,000に対して1⁴⁾に比して1/30~1/10であった。

偽陰性の原因は、人為的なものとTSH遅発上昇によるものがほぼ半数づつであった。^{1, 2, 4)}

2. 偽陽性について

千葉県および札幌市での偽陽性率は、それぞれ0.029%、0.047%⁵⁾であった。

3. スクリーニング検査の sensitivity

表1に示す如く、わが国での sensitivity は0.947~1.000^{5,6)}であるが、北米では0.905³⁾、フランスでは0.972⁴⁾であった。

4. スクリーニング検査の specificity

欧米の報告からは算出することが出来なかったが、わが国での specificity は0.999であった。^{5,6)} (表1)

5. 年長クレチン症児のIQよりみた治療効果

マススクリーニング以前のクレチン症児のIQは、わが国⁷⁾ 欧米⁸⁾ いずれもIQ90以上となっているものが表2の如く症例の約 $\frac{2}{3}$ に過ぎないが、マススクリーニング後では症例の約 $\frac{3}{4}$ がIQ90以上となっている。(表3)コントロールをとった欧米の報告では、コントロールと差がないとするもの^{9,10)} 差を認めるとするものがあるが¹¹⁾、いずれにおいてもマススクリーニング後著明な改善が得られている。

考 察

わが国で1975年より始められたクレチン症のマススクリーニングは1979年10月から公費負担となって、受検率は1981年には95%となり、現在

ではほぼ100%となった。

厚生省の集計によると1990年までに2,447人の患児が発見され、患児発見率は出生児6,300人に1人である。このようにクレチン症のマススクリーニングはほぼ定着したと考えられるが、今回その有効性について文献的に検討を加えた。

スクリーニング検査の sensitivity は0.905~1.000で北米の報告でやや低値であるが、これはT4でスクリーニングしたためと考えられ、ほぼ満足すべきものであった。またスクリーニング検査の specificity は0.999と十分満足すべきものであった。

偽陰性の頻度は、わが国で欧米の1/30~1/10と低いが北海道における結果からみると⁶⁾もう少し高いのではないかと考えられる。偽陰性の原因として事務上または測定上の原因によるものが約半数あったことは、今後十分に検討し改善せねばならない。またTSH遅発上昇例に対しては、1カ月検診時などで臨床症状から疑いを持ち、精査する必要がある。

早期発見・早期治療によって患児の予後はマススクリーニング以前に比して著明な改善が得られているが、報告によって結果に若干の相違があるのは、治療開始日齢、初期治療量、知能検査をした年齢および用いた知能検査の種類などによる可能性がある。^{12, 13)} さらにIQは正常であっても言語、行動、学習などに障害がないかどうか、なお今後より詳細な検討が必要であろう。

文 献

1) 猪股弘明ら：マススクリーニングで発見されなかったクレチン症の全国調査。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3年度研究報告書 P. 60

2) Report of the New England Regional Screening Program : Pitfalls in screening for neonatal hypothyroidism. *Pediatrics*, 70, 16, 1982.

3) LaFranchi. SH et al. : Screening for congenital hypothyroidism with specimen collection at two time periods : Results of the northwest regional screening program. *Pediatrics*, 76, 734, 1985.

4) Leger, J : Screening for congenital hypothyroidism in France. *Eur J Pediatr*, 149, 605, 1990.

5) 原田正平ら : クレチン症マスキリーニングで精検対象となり異常なしと判定された児の予後の検討. *日児誌*, 94, 1751, 1990.

6) 原田正平ら : マスキリーニングで発見されなかったクレチン症症例の検討. *日児誌*, 95, 1974, 1991.

7) 中島博徳ら : *小児科*, 21, 65, 1980.

8) Klein RZ : History of congenital hypothyroidism, *Neonatal Thyroid Screening* (Burrow GN & Dussault JH eds.) NewYork, Raven Press, 1980, P.51

9) New England Congenital Hypothyroidism Collaborative : Characteristics of infantile hypothyroidism discovered on neonatal screening. *J Pediatr* 104, 539, 1984.

10) New England Congenital Hypothyroidism Collaborative : Neonatal hypothyroidism screening : Status of patients at 6 years of age. *J Pediatr*

107, 915, 1985.

11) Glorieux J et al : Follow-up at ages 5 and 7 years on mental development in children with hypothyroidism detected by Quebec screening program. *J Pediatr* 107 : 913, 1985.

12) Rovet, JF et al. : Neurodevelopment in infant and preschool children with congenital hypothyroidism : Etiological and treatment factors affective outcome. *J Pediatr Psych* 17, 187, 1992.

13) 新美仁男 : クレチン症. *NICU* 4, 776, 1991.

表 1 クレチン症マススクリーニング

	千葉県 (1984-1992)	北海道 (除札幌市) (1981-1990)	札幌市 (1978-1984)	北 米 (2) (1975-1984)	フランス (1978-1987)
Sensitivity	1.000	0.981	0.947	0.905	0.972
Specificity	0.999	0.999	0.999		

表 2 マススクリーニング以前のクレチン症の
初診時年齢と治療後の知能指数

知能指数 初診時年齢	～74	75～89	90～	計
3ヶ月未満	7 (25.9)	4 (14.8)	16 (59.3)	27
3ヶ月～1歳以下	12 (52.2)	6 (26.1)	5 (21.7)	23
1歳以上	39 (45.9)	22 (25.9)	24 (28.2)	85
計	58 (43.0)	32 (23.7)	45 (33.3)	135

() 内は%, (中島ら 小児科 21:65,1980)

表 3 マススクリーニングで発見されたクレチン症
(6歳以上) における知能指数

知能指数	～74	75～89	90～	計
症例数	3	34	114	151
(%)	(2.0)	(22.5)	(75.5)	(100.0)

(第2回全国調査)



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:内外の文献を検索し,クレチン症マススクリーニングの効果評価を行った。わが国でのマススクリーニングによる偽陰性例は全国調査によると 12 例で, 1,278,000 例に対して 1 例と諸外国の 1/30~1/10 であるが,北海道における結果からみると,もう少し多いのではないかと推定される。偽陰性の原因は,いずれの報告も人為的なものと TSH 遅発上昇によるものがほぼ半数づつであった。

千葉県および札幌市での偽陽性率はそれぞれ 0.029%.0.047%であった。調査および報告から算出した sensitivity は千葉県 1.000,北海道(除札幌市)0.981,札幌市 0.947,北米 0.905,フランス 0.972 であり,わが国での specificity は 0.999 であった。

マススクリーニング前における年長クレチン症児の IQ は,わが国,欧米いずれも IQ90 以上が症例の約 1/3 であるが,マススクリーニング後では約 3/4 が IQ90 以上となっている。コントロールをとった欧米の報告では,コントロールと差がないとするもの,差を認めるとするものがあるが,いずれにおいてもマススクリーニング後著明な改善が得られている。

これらの事より,クレチン症のマススクリーニングは非常に有効性の高いものと考えられた。