

新生児マススクリーニングの精度管理

上芝 元<sup>1)</sup>, 宮地幸隆<sup>1)</sup>, 入江 實<sup>2)</sup>, 成瀬 浩<sup>3)</sup>, 渡辺倫子<sup>3)</sup>  
鈴木恵美子<sup>3)</sup>, 橋本延代<sup>3)</sup>, 阿部朋子<sup>3)</sup>, 大浦敏明<sup>4)</sup>

要約：代謝異常及びクレチン症マススクリーニングの精度管理について、1992年1年間の実態を調査した。見逃し数は代謝異常で9件、クレチン症では3件であった。精度管理測定結果の記入の際に、誤りをおかす施設があるが、代謝異常で25件、クレチン症で12件と最近増加傾向にある。クレチン症マススクリーニングのTSH測定に用いられている試薬キットは、会社による差はあまり目立たなくなっている。カットオフ値と現在送付している外部標準検体濃度の検討から、TSH、フェニルアラニン、メチオニンについては外部標準検体濃度が高すぎ、今後低くすることが望ましいと思われた。

見出し語：代謝異常マススクリーニング、クレチン症マススクリーニング、精度管理

研究方法：代謝異常及びクレチン症マススクリーニングに対して、検査が適当な水準で実施されているかを知るために精度管理が行われている。代謝異常症は1977年11月、クレチン症は1984年8月より始まっている。軽度異常を見逃さないために、カットオフ値又はそれよりわずかに増加した濃度を含む外部標準検体を2週間毎に各施設(53施設)へ送り、測定結果を送り返してもらうことにより検討を行った。

結果：代謝異常マススクリーニング精度管理における見逃し数を図1に示す。当初は年間約190件みられたが、年々減少し1987年以降は年間10件以下であり、1992年は計9件であった。見逃しの多いアミノ酸はロイシンとフェニルアラニンであった。クレチン症マススクリーニングTSH異常検体見逃し数を図2に示す。精度管理開始当初は多くみられたが、1990年2月より1991年12月までの1年11ヶ月の間全くみとめられず、非常に良い成績であったが、1992年は計3件みとめられた。見逃されたTSH濃度は13及び15  $\mu\text{U}/\text{ml}$ であった。1984年から1992年までの見逃し数を施設別にまとめてみると、見逃し数0の施設は代謝異常で15施設(28%)、クレチン症で30

- 
- 1) 東邦大学第一内科
  - 2) 東邦大学佐倉病院内科
  - 3) 杏林大学東京総合医学研究所
  - 4) 大阪市更生療育センター

施設(57%)あった。しかし、見逃し数4回以上の施設が代謝異常で5施設(9.5%)、クレチン症で3施設(6%)あり、一部の施設で見逃しを繰り返していた。外部標準検体の測定結果を記入する際に、誤りをおかす施設がみられるが、年別の記入の誤り数を表1に示す。代謝異常において年々減少傾向にあったが、1991年、1992年と増加してきている。特に1992年は25件と過去最多であった。クレチン症においても同様にここ2年間増加し、1992年は12件であった。記入の誤りを施設別にまとめてみると、5回以上の所が代謝異常で9施設(17%)、クレチン症で4施設(8%)と10~20%近い施設で誤りを繰り返していた。誤りの内容は「位置をずらして記入」が54%、「検体番号を間違えるまたは未記入」が24%であった。

クレチン症マススクリーニングTSH測定は、現在全ての施設でELISA法が用いられているが、主に3つの会社のキットが使用されている。1992年における3社試薬キット毎のTSH外部標準検体測定結果の変動を図3に示す。各社キットによる測定値と基準値の比はほぼ0.9~1.1であり、各社キットによる差は以前ほど顕著でなくなっている。また測定を外部委託している施設はまだ10施設(19%)と多くみとめられていた。

考察：代謝異常及びクレチン症マススクリーニング精度管理において、最近3年間見逃し数は少なく比較的良好な成績であった。記入の誤りは年々減少傾向にあったが、1991年、1992年と増加しており各施設での一層の注意が望まれる。クレチン症マススクリーニングにおいて、現在送付している外部標準検体の

TSH平均濃度は13.16  $\mu\text{U}/\text{ml}$ である。各施設でのTSHカットオフ値はアンケート調査の結果、10  $\mu\text{U}/\text{ml}$ あるいはそれ以下の値を用いている所が多い、又一部のクレチン症患者は第1回目の採血検体で10  $\mu\text{U}/\text{ml}$ 前後の比較的低い値を示すという報告がある。これらを考えると外部標準検体のTSH濃度をもっと低くし10~12  $\mu\text{U}/\text{ml}$ とすることが望ましいと思われた。代謝異常マススクリーニングについても同様なことを検討すると、フェニルアラニンとメチオンは現在送付している外部標準検体濃度が高すぎると考えられ、今後低いものを用いることが望ましいと思われた。クレチン症マススクリーニングTSH測定の外部委託は毎年減少してきているが、まだ10施設あり診断及び治療開始日時をより早めるために検体を受け取った各施設での測定を行うべきである。

## 文献

- 1)入江 実ら：クレチン症スクリーニング精度管理について：厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」昭和62年度研究報告書 p.39 - 45, 1988.
- 2)難波 修ら：クレチン症スクリーニング精度管理について：厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」昭和63年度研究報告書 p.58 - 59, 1989.
- 3)上芝 元ら：クレチン症マススクリーニングの精度管理：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 p.84 - 86, 1990.
- 4)上芝 元ら：クレチン症マススクリーニングの精度管理：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2年度研究報告書 p.90-93, 1991.

5)上芝 元ら：新生児マススクリーニング(先天性代謝異常及びクレチン症)の精度管理：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.136-139, 1992.

図 1

代謝異常スクリーニング  
見逃し数の推移(個数)  
(1978.1~1992.12)

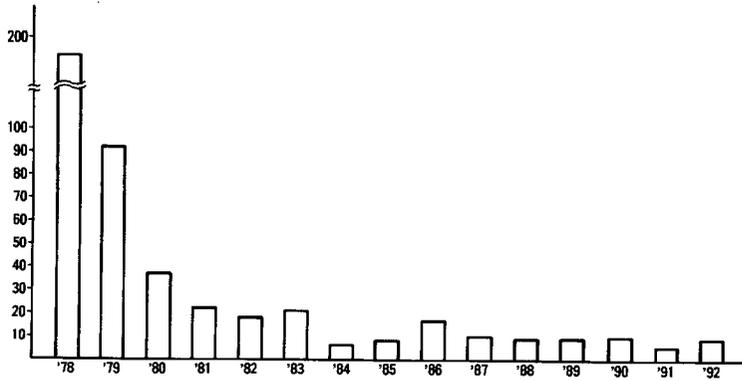
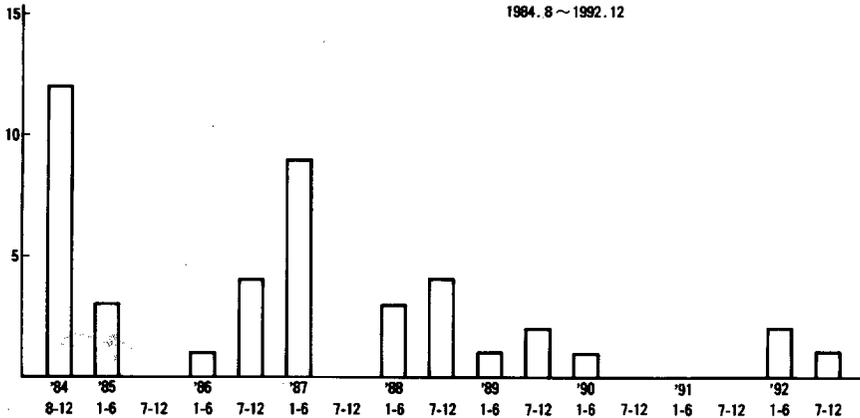


図 2

クレチン症スクリーニングTSH異常検体見逃し件数  
1984.8~1992.12

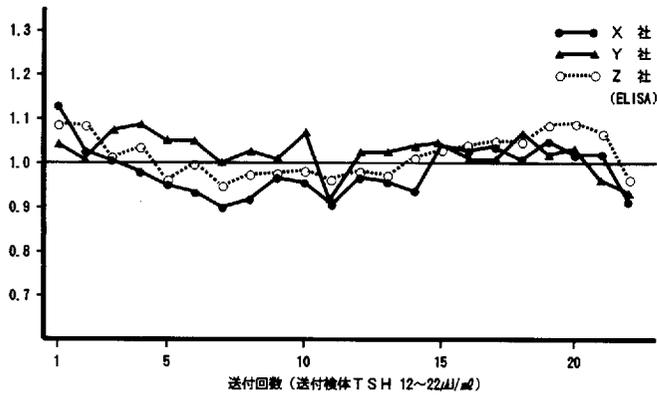


精度管理検体解答時における記入の誤り

表 1

	代謝異常	クレチン症	計
1984年	20	3	23
85年	24	11	35
86年	16	12	28
87年	14	5	19
88年	12	12	24
89年	9	2	11
90年	7	6	13
91年	12	14	26
92年	25	12	37
計	139	77	216

図 3



各社試薬キット毎のTSH外部標準検体測定 (1992)



## 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:代謝異常及びクレチン症マススクリーニングの精度管理について,1992年1年間の実態を調査した。見逃し数は代謝異常で9件,クレチン症では3件であった。精度管理測定結果の記入の際に,誤りをおかす施設があるが,代謝異常で25件,クレチン症で12件と最近増加傾向にある。クレチン症マススクリーニングのTSH測定に用いられている試薬キットは,会社による差はあまり目立たなくなっている。カットオフ値と現在送付している外部標準検体濃度の検討から,TSH,フェニルアラニン,メチオニンについては外部標準検体濃度が高すぎ,今後低くすることが望ましいと思われた。