

新生児副腎過形成症マス・スクリーニングで発見された患児の追跡ならびに医療支援システムの確立
(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)

五十嵐良雄, 小川治夫

〈要約〉

新生児マス・スクリーニングで発見される副腎過形成症(21-hydroxylase欠損症)の追跡に当っては、小児内分泌疾患の診療を専門としない医療機関に対する支援システムを考慮する必要がある。このようなシステムの開発に当る際の現状での注意、問題点を指摘した。

見出し語：副腎過形成症，マス・スクリーニングシステム，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副腎過形成症(CAH, 21-hydroxylase欠損症)及びクレチン症については、その後、小児内分泌学の専門医によって小児期全期にわたり、適切に管理治療されることが望ましい。しかし研究者が対象としている静岡県のように、首都圏と中京地区の間に位置し、専門病院に患児が通院するためには交通事情からも困難を来す地域の少ない場合は、各地域の内分泌療法を専門としない医師が患児の長期管理を担当する事がある。

このような状況下にあっては、マススクリーニング発見患児の予後の追跡のみではなく、適切な診療助言を随時行える診療支援システムの確立が必要と考えられる。この目的のために、静岡県におけるCAHマス・スクリーニングの現状把握を行い、精査機関(浜松医大小児科, 県立こども病院内分泌代謝科), スクリーニング機関(静岡県予防医

学協会), 行政(県保健衛生部)の合意の下に、システムの開発をめざしている。しかし、いくつかの解決すべき問題があり、実現には至っていないので、次にその構想と問題点をあげる。

〈結果及び考察〉

1) 追跡, 医療システムの構想

イ) スクリーニング機関で再採血を必要とする例, 直ちに精査機関を受診すべき例を行政を通じて, 採血機関に連絡するのは従来の通りである。この際, 採血機関より精査機関をすすめられ, 交通事情等の理由により精査機関以外の医療機関の受診を希望する場合は, 当該医療機関に対し, 直ちにチェックすべき検査項目, 臨床症状を記したチェックリストを急送する。この場合, 体重, 身長, 全身状態, 血清Na, K, Cl, 法的性, 外性器異常のチェックはただちに行い, 結果は精査機関に急送される。精査機関が, 塩喪失型CAHの可能性

浜松医科大学小児科(Dept. of Pediatrics, Hamamatsu University School of Medicine)

が大であると判定した場合は、直ちにとるべき医療行為(転院の場合の助言を含む)を急送する。

ロ) 診断が確定した場合で、ひきつづき精査機関以外の医療機関で診療を行う場合は、随時、検査結果などの情報を送り、助言(医療支援)が得られるシステムを確立する

ハ) 急性副腎不全発症のおそれがあるので、テレフォンカード程度の大きさの治療カードを発行携帯させる。このカードには、急性感染、手術などの際の注意、助言、連絡先、患者、ID番号などが簡記されているものとする。

2) 問題点

イ) プライバシーの保護、行政としては、患者の氏名、診療機関名を公開する事になりかねないので、このシステムを自治体の公的事業とする事については、法的ならびに、経済的基礎を有する措置が必要である。現状では医療機関相互の患者の紹介に準じたものとして考慮せねばならない。また、このようなシステムが医療以外の目的(入学、進学など)に用いられることのないよう保護措置を考えねばならない。全患児に個有のID番号を付す事は、情報の管理、医療支援の上から有意義であるが、患者の同意を必要とするため、ID番号を持たない患児の急性発症などにどう対応するかが問題である。

ロ) 医療支援の実際

現状において、実際に利用し得る手段は、郵送、電話、ファックスであると思われる。

塩喪失状態や、急性発症例では電話またはファックスによる必要があり、長期治療における治療法の選択、検査の選択および解釈に関しては郵送でもよい。用紙はチェックリスト方式の簡単なものを定めないと、記入に時間がかかり、システムが利用されないおそれがある。実際に専門医の数の少ない地域では電話、ファックスを発信しても、担当者の受信が確実に行われない場合があり、連絡全般を行う事務担当者が必要である。また休祭日の体制を考えなければならない。短期間につけて発信された情報に対して、複数以上の助言担当者が助言を行うと、内容が齟齬し混乱の原因となり得るので、最低限度の条件の統一化(誰が対応しても、基礎的な部分では一致している事!)が必要である。ファックスで送受により、前に発信したファックスの内容をチェックしながら助言する事が適当であろう。

ハ) システム維持の経費

上記のシステムを維持するためには、人件費、通信費を含め、公的な助成が必要である。マス・スクリーニング支援事業として、本来全国的なネットワークを作り、各疾患の専門家による助言を行い得るのが理想であろう。CAHは長期治療にあたっては成長障害、不妊症、遺伝相談などの広い問題があるので、単に小児内分泌学の専門家のみでなく、産婦人科、泌尿器科、内科、遺伝相談機関などとの関係の下でシステムの開発が期待される。

患者カード

このカードを所持している人は、急性副腎不全といって急にショック状態になる可能性があります。もしだるそうに倒れていたりぐったりしている時は、速やかに保護者に連絡するか救急車で最寄りの医院・病院を受診させてください。

氏名：
生年月日： 昭和・平成 年 月 日
性別： 男 ・ 女
保護者氏名：
連絡先： ①自宅 氏名 続柄
TEL - -
②勤務先 氏名 続柄
TEL - -
③その他 氏名 続柄
TEL - -

診察された医師の方へ

患者が副腎不全症状を呈している場合、静注用ステロイド（ソル・コर्टエフ，ソル・メドロール，サクシノン，水溶性ヒドロコルチン，他）などで速やかに応急処置をとってください。症状が軽度でも疑わしい場合は、普段より予備の頓服（コートリル，コートン，他）が出ていたら服用の上，入院させ経過観察してください。なお，緊急を要する場合は主治医に連絡をとってください。

病名：
主治医氏名： 小児科 もしくは 小児科当直医師
病院名： 浜松医科大学小児科
TEL 053-435-2638, 2639 (小児科外来)
TEL 053-435-2709, 2710 (小児科病棟)
TEL 053-435-2312 (小児科医局)
〒431-31
静岡県浜松市半田町3600

図1 患者カード

平成5年度 先天性副腎過形成症 一覽表

番号	出生日	哺乳開始日	採血日	受付日	精検 依頼日	性別	在胎 週数	出生時 体重g	採血時 体重g	哺乳	17-OHP	
											直接法	抽出法
1	H.5 04/30	05/04	06/08	06/11	06/23	男	32	1558	2046	良	25.8	8.4
			06/21	06/23							41.6	10.8
2	H.5 11/04	11/05	11/09	11/10	11/11	男	39	3102	2866	良	277.2	97.2
3	H.5 11/05	11/05	11/10	11/15	11/16	女	40	3112	2990	良	198.2	64.9
4	H.5 12/10	12/10	12/15	12/16	12/17	男	41	3118	2806	良	320<	174.1
5	H.6 01/31	02/01	02/04	02/07	02/08	男	39	2840	2660	良	320<	230.1

*使用キット：チバ・コーニング エンザプレートN-17 α -OHP

単位：ng/ml

表1 先天性副腎過形成患者一覽



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

新生児マス・スクリーニングで発見される副腎過形成症(21-hydroxylase 欠損症)の追跡に当っては,小児内分泌疾患の診療を専門としない医療機関に対する支援システムを考慮する必要がある。このようなシステムの開発に当る際の現状での注意,問題点を指摘した。