

マススクリーニング対象疾患に関する研究

(分担研究者 青木継稔)

胆道閉鎖症の新生児マススクリーニングに関する検討

松井 陽^{*1}、入戸野 博^{*2}、山口修一^{*3}

要約 栃木・埼玉両県では94年1月1日から、便色調カラーカードを使って胆道閉鎖症の早期発見を目的とした新生児マススクリーニングのパイロットスタディを開始した。この方法は産院で母親にカラーカードを渡し、1か月健診の時に該当する番号を記入して持参させるもので、産院および1か月健診で本症に特有の淡黄色便を発見することを企図している。本症を疑われた児は、その場で電話連絡により受診すべき専門医を紹介される。特徴としては高い感受性、特異性、判定が容易なこと、安価なこと、専門医への紹介の迅速性、高い教育効果などがあげられる。母親が異常色調を申告した時には、1か月健診担当医が児の黄疸、淡黄色便を診察によって確認することが重要である。94年2月現在、すでに2例の患児がこのカラーカードによって発見され早期手術を受けた。このスタディで有効性が認められれば、この方法にさらに改良を加えて全国的規模での実施に向けて周到な準備をする予定である。

見出し語 マススクリーニング、胆道閉鎖症、便色調、カラーカード

緒言 胆道閉鎖症は原因不明の炎症によって肝外胆管が閉塞する疾患である。出生9千人に1人の頻度で発生する稀な疾患であるが、乳幼児の肝疾患の中でもっとも死亡率が高い。第1次治療とし

て肝門部空腸吻合術(1)を行うが、今日でも術後10年生存率は16%(2)で、予後は不良である。その最大の理由は1か月健診で、黄疸と淡黄色便が見逃されていることにある。そこで我々

*1自治医科大学小児科

*2順伸クリニック

*3埼玉県立小児医療センター代謝内分泌科

は栃木県で87年から5年間にわたって、乾燥ろ紙血液の総胆汁酸を指標に新生児マススクリーニングを行った。その結果は昨年度の報告書に述べたように、偽陰性、偽陽性ともに高く、これを全国的規模で実施することは不可能(3)と結論した。今回は94年1月1日から、栃木・埼玉両県で便色調カードを利用した本症のマススクリーニングを開始したので、その途中経過を報告する。

研究方法

①カラーカードの作成

生後約1か月の胆道閉鎖症患児および同年齢対照の健康乳児のカラー写真を撮影した。それらの代表的なものを選び、患児のものを1～4番まで、健康児のものを5～8番と番号をつけた。これらを母子手帳に入る大きさのカードの表左側に縦に並べてカラー印刷した。表側中央には1か月健診を受ける2, 3日前に、もっとも児の便色調に近い色の番号を母親が記入する欄を設けた。表側下には記入年月日、児生年月日、児氏名、母氏名、産院名、産院住所、栄養法の記入欄を作った。カード裏側には胆道閉鎖症の概念、生後60日以内の手術が重要な理由、このマススクリーニングがパイロットスタディであること、便色調が1～4番に近ければ担当医を通じてすぐに電話連絡してほしいこと、マススクリーニング・センターの連絡先を記載した。カラーカード1枚当たりの印刷費は12円だった。

②スクリーニング・システム

94年1月1日から埼玉県では94年6月30日まで、栃木県では95年3月31日までに出生する児で、保護者がこのパイロット・スタディに

参加することを承諾した者を対象とした。推定対象者数は栃木県が2万5千人、埼玉県が3万人である。両県内の産科医院へは、過去半年間の各々の分娩数から必要と思われる枚数のカラーカードを93年12月に配布した。なお母親がカードを持参しない場合を想定して、1か月健診担当医にも若干数のカードを送った。

産院では出産後の母親に助産婦が退院指導の中でカードを手渡す。同時にカードの使用法を説明する。もし淡黄色便(1～4番に相当)があれば、主治医は児の入院中にマススクリーニング・センターに電話連絡して、児がどの専門医を受診すべきかを決定する。この時、正常色調であれば、1か月健診の時に番号を記入したカードを忘れないで持ってくるよう母親に依頼する。

1か月健診の時に母親が淡黄色便(1～4番)と申告した場合、担当医は診察によって児の黄疸の有無を確認する。おむつに便が認められない場合には綿棒刺激などによって、児の便色調を自ら確認する。黄疸があり、便色調が異常であれば、児が1か月健診の場にいるうちにマススクリーニング・センターに電話連絡して、児がどの専門医を受診すべきかを決定する。カードは1か月健診担当医が回収し、各月末にマススクリーニング・センターに郵送する。

結果 パイロットスタディを始めて2か月までに発見された症例を報告する。症例1は93年1月17日生まれの児で、カードの使用法を医師に説明した集会の直後に1か月健診を受けた。便色調が3番だったので埼玉県立小児医療センターに紹介され、94年1月11日、生後54日で手術

を受け、診断が確定した。症例2は93年12月9日生まれの児で血便を主訴に受診したが、それよりも白色便(3番)が気になるという小児科医の紹介があり、94年2月1日、生後53日、同センターで手術を受けた。

考察 胆道閉鎖症の発生頻度は出生9千人に1人で、他のマススクリーニング対象疾患と比べて高い。いまだ病因は明らかではないが、遺伝的要因の関与は少ないとされている。しかも小児期肝疾患のなかでもっとも死亡率が高く、小児肝移植の対象の半分を占める。さらに第1次治療として肝門部空腸吻合術を生後60日以内に行った場合の黄疸消失効果が世界的に認められている。これらの点から本症はマススクリーニングの対象とすべき疾患であるが、これまで有効な指標が見つかっていない。

現在、我々がパイロット・スタディとして行っている便色調カラーカード法の長所として、高い感度、特異性が期待され、早くも有効性が実証されつつある。検査結果の判定が容易で特別の技術を必要としないので、マススクリーニング・センターの事務レベルで対処できる。当然の結果として費用はカードの郵送料を含めても安価ですむ。母親は児の便を最もよく見ており、情報源として信頼できる。色の判定は番号によって客観的に行える。1か月健診担当医は直接、専門医に相談できる。一方、短所として1か月健診後に淡黄色便が発症する症例が少数ありうる。また運用を誤ると母親だけに判定の責任を負わせることになり、母親の不安材料になりかねない。しかしカラーカード法は母親、1か月健診担当医、助産婦にこの

稀な疾患の存在を常に意識させる教育効果を持つ。母親が異常色調を申告した場合、1か月健診担当医は児の黄疸の有無と便の色調(必要なら綿棒刺激で)を確認するとともに、母親にその場で方針を示す。これらの2点から上記の短所を克服できるものとする。

我々は、今回のパイロットスタディの中間報告を94年8月までにまとめ、有効と判断したら全国の実施に向けて準備する予定である。そこでは①便色調数と種類を再検討する、②便色調カラー印刷を改善する(コンピューター管理を含む)、③産科入院中の便色調検査結果を先天性代謝異常症等検査用紙への記入できるようにする、④1か月健診で回収したカードのマススクリーニング・センターへの郵送を、現在の月1回から週1回にすることを検討する。

結論 94年1月1日から栃木・埼玉両県で始まった、便色調カラーカード法による胆道閉鎖症の新生児マススクリーニングについて、94年2月下旬までの成績を中間報告した。このパイロット・スタディが成功するなら、全国的規模での実施に向けて周到な準備をする予定である。

文献

- 1) Kasai M et al.: Surgical treatment of biliary atresia. J Pediatr Surg 3:665, 1968
- 2) 秋山 洋ら: 先天性胆道閉鎖症術後長期生存例 - 10歳以上に達した症例の検討 - : 日小外会誌 2: 586, 1986
- 3) Matsui A et al.: Neonatal mass screening for biliary atresia. Screening 2:201, 1993



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 栃木・埼玉両県では94年1月1日から、便色調カラーカードを使って胆道閉鎖症の早期発見を目的とした新生児マススクリーニングのパイロットスタディを開始した。この方法は産院で母親にカラーカードを渡し、1か月健診の時に該当する番号を記入して持参させるもので、産院および1か月健診で本症に特有の淡黄色便を発見することを企図している。本症を疑われた児は、その場で電話連絡により受診すべき専門医を紹介される。特徴としては高い感受性、特異性、判定が容易なこと、安価なこと、専門医への紹介の迅速性、高い教育効果などがあげられる。母親が異常色調を申告した時には、1か月健診担当医が児の黄疸、淡黄色便を診察によって確認することが重要である。94年2月現在、すでに2例の患児がこのカラーカードによって発見され早期手術を受けた。このスタディで有効性が認められれば、この方法にさらに改良を加えて全国的規模での実施に向けて周的な準備をする予定である。