Wilson病マス・スクリーニング実施施設におけるパイロットスタデイ成績（第２報）
（分担研究：マス・スクリーニング対象疾患検討に関する研究）

久保田純子*、藤岡芳実*、青木継稔*

要約：平成５年度から行われている新生児濾紙血を用いたWilson病マス・スクリーニングのパイロットスタデイについて、全国９施設に簡単なアンケート調査を行った。全国９施設・グループの累計総実施例数は59712 例になった。陽性率は各施設間のcut off 値の違いから 0～6.72% とばらつきが見られた。陽性例のうち再検となったのは、全体で281 例(0.47%) であり、昨年度の0.8%より少なかった。再検にて陽性と判断されたのは17例、全体の0.03% と昨年度と同じ結果だった。そのうち、さらに再々検を行ったのは16例、全体の0.03% であった。活性型セルロプラスミンのcut off 値は昨年度同様各施設によって異なり、Mean±SDや、検体数の数パーセンタイルにする施設もあった。再々検にて陽性であった例についてはやはり、今後さらに２～３年間のfollow up study が必要であると考えられる。

見出し語：Wilson病マス・スクリーニング、cut off 値、血清セルロプラスミン、新生児濾紙血

研究方法：図１に示すようなアンケート用紙を本研究班研究協力者の所属する機関やその関連施設に送付した。一部の施設では、地域保健法の改正に伴い代謝異常症スクリーニングの業務が市町村に移管されることになり、スクリーニングがストップしており、単年度の集計結果となっている。

結果：新生児濾紙血マス・スクリーニング数の総数は昨年度が19199 例であったのが、昨年度からの累計にて59712 例となった（表１）。そのうち、陽性例と判断された例数は、各施設間のcut off 値の違いからかなりのばらつきが見られ、陽性率は0 ～6.72% であった。陽性例のうち再検となったのは全体で281 例(0.47%) であり昨年度の0.8%より若干少なかった。再検を実施し陽性と判断されたのは17例、全体の0.03% で昨年と同じ結果だった。さらにそのうち再々検を行ったのは16例、全体の0.03% であった。各施設における濾紙血中

＊東邦大学医学部第２小児科学教室

の活性型セルロプラスミンのcut off 値について表2に示す。全体としては、2.0 ～10.0mg/dl の範囲になっており、昨年度のアンケートでもみられたように具体的にはきちんとした数値を設定せず、Mean±SDや、検体数の数パーセンタイルにする施設もあった。また、プレート間のばらつきが多く、cut off 値を設定していない施設もあった。

考察：平成5年度にひきつづき、平成6年度も全国9施設のグループにて新生児濾紙血を用いて、Wilson病マス・スクリーニングのパイロットスタディを行った。全国9施設・グループの累計総実施例数は59712 例と、約60000 例に達した。濾紙血中活性型セルロプラスミンcut off 値は、昨年度同様各施設間にて設定したため、2 ～10mg/dl の範囲となった。cut off 値の設定については今後も十分な検討が必要と考えられる。

厚生省心身障害研究・平成6年度
「Wilson病マス・スクリーニング」に関する
－アンケート－

下記アンケートに関する実績数値は、前年度からの累積数にて、ご記入下すれば幸いです。

1. 新生児血液濾紙によるスクリーニング実績数
(　　名)
(新生児以外のスクリーニングを実施されているとき、その実績数　(　　名))
2. スクリーニング陽性数 (　　名), 陽性率 (　　%)
3. 再検実施数 (　　名), 再検率 (　　%)
4. 再検時陽性数 (　　名), 再検時陽性率 (　　%)
5. 再々検実施数 (　　名), 再々検率 (　　%)
6. 今年度のcut off 値 (　　mg/dl)
7. 患者疑いとした例数 (　　例)
8. 患者と診断した例数 (　　例)
9. その他お気付きの点があれば (　) 内にご記入下さい。
(　　)

ご記入年月日：　平成7年　　月　　日
ご協力都道府県・市長村名：(　　)
研究協力者名：(　　)
ご記入者名：　(　　)
ご連絡先・TEL, FAX など：(　　)

図1　Wilson病マス・スクリーニングアンケート用紙

表1　各施設・グループのスクリーニング実施状況

施　設	例　数	陽性数（陽性率）	再検数（再検率）	再検時陽性数（陽性率）	再々検実施数（再々検率）
北大・札幌市衛生研究所	13537	9 (0.07%)	6 (0.04%)	0 (0%)	0 (0%)
東北大学	7327	0 (0%)	6*1 (0.08%)	0 (0%)	0 (0%)
秋田大学	763	5 (0.65%)	4 (0.50%)	0 (0%)	0 (0%)
都予防医学協会	10984	738 (6.72%)	139 (1.27%)	9 (0.08%)	9 (0.08%)
東邦大学（含都衛研）	818	4 (0.50%)	4 (0.50%)	0 (0%)	0 (0%)
福井医大	5438	14 (0.25%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
名古屋市大	999	5 (0.50%)	5 (0.50%)	0 (0%)	0 (0%)
徳島大学	15846	97 (0.61%)	46 (0.29%)	8 (0.05%)	7 (0.044%)
熊本大学	4000	110 (2.00%)	70 (1.20%)	0 (0%)	0 (0%)
総　数	59712	983 (1.65%)	281 (0.47%)	17 (0.03%)	16 (0.03%)

*1　1つのプレートで3%ile 以下のsampleを同一抽出液を用いて再検し、低値のものはさらにもとの濾紙より再抽出。

表2　セルロプラスミンのcut off 値

施　　設	今年度のceruloplasmin cut off point (mg/dl)
北大・札幌市衛生研究所	4.0～6.0
東北大学	プレート間のばらつき多く設定せず
秋田大学	9.0
都予防医学協会	5%ile および 6.0～8.0
東邦大学（含都衛研）	8.0～10.0
福井医大	2.0 *1
名古屋市大	5.0
徳島大学	Mean±SD　徳島県　8.0
	香川県　4.0
熊本大学	2%ile 未満

*1　全血表示

再検率は、0.47% と昨年より少し減少していたが、再検後の陽性率は0.03% と昨年と同じ結果であった。再々検はその陽性例17例のうち16例について行われた。現時点において、陽性例は見つかっていないもののさらに今後数年間のfollow up が必要と考えられる。新生児濾紙血を用いたWilson病マス・スクリーニングは、さらに数年間のパイロットスタデイを経て実施総数を増やすことによって意義あるものになると考えられる。

文献：

1)久保田純子、藤岡芳実、青木継稔
平成５年度厚生省心身障害研究「マス・スクリーニングシステムの評価に関する研究」Wilson病マス・スクリーニング実施施設におけるパイロットスタデイ成績. 平成５年度報告書、1994.

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:平成5年度から行われている新生児櫨紙血を用いたWilson病マス・スクリーニングのパイロットスタディについて、全国9施設に簡単なアンケート調査を行った。全国9施設・グループの累計総実施例数は59712例になった。陽性率は各施設間のcut off値の違いから 0〜6.72%とばらつきが見られた。陽性例のうち再検となったのは、全体で 281 例(0.47%)であり、昨年度の 0.8%より少なかった。再検にて陽性と判断されたのは 17 例、全体の 0.03%と昨年度と同じ結果だった。そのうち、さらに再々検を行ったのは 16 例、全体の0.03%であった。活性型セルロプラスミンのcut off値は昨年度同様各施設によって異なり、Mean±SDや、検体数の数パーセンタイルにする施設もあった。再々検にて陽性であった例についてはやはり、今後さらに2〜3年間のfollow up studyが必要であると考えられる。