

外部標準検体を用いての新生児スクリーニング精度管理の現状  
(分担研究：スクリーニングの精度管理のあり方に関する研究)

渡辺 倫子<sup>1)</sup>、鈴木 恵美子<sup>1)</sup>、橋本 延代<sup>1)</sup>、成瀬 浩<sup>1)</sup>、上芝 元<sup>2)</sup>、入江 實<sup>2)</sup>

【要約】 新生児マス・スクリーニングの外部標準検体を用いて正確度を分析する正式な精度管理は、代謝異常症とクレチン症スクリーニングについて実施している。最近の精度管理の現状を異常検体の見逃しから見ると、毎年代謝10検体、クレチン5検体程度が見逃されており、減少する傾向にはない様である。代謝異常症検査の基礎ともいえるフェルアラニンや TSHが見逃され、明らかにカットオフ値より高いと考えられる検体も見逃されている。さらに、スクリーニングは事務的なミスによっても大きな問題が引き起こされるので、異常検体を報告する際に起きる記入の誤りについても見ている。事務的な誤りを繰り返す施設もあり、一部の施設で正確度向上のために、一層の努力が必要である。先天性副腎過形成症スクリーニング精度管理については、研究的に2年間行っており、その結果からは、正式に実施可能であるという結論を得ている。今後出来るだけ早く、現行の外部標準検体を用いた精度管理の中に、先天性副腎過形成症スクリーニングの正確度テストを加える必要がある。

見出し語：新生児マス・スクリーニング、先天性副腎過形成症、精度管理、外部標準検体

【目的】 新生児マス・スクリーニング精度管理で、現在正式に外部標準検体を用いて正確度を分析しているものは、代謝異常症とクレチン症についてであり全国54施設に対して行っている。2週間に一度異常検体を送付し、異常なものを拾い上げて報告を受ける。この精度管理は、代謝異常症は1977年11月、クレチン症は1984年

8月より実施されているが、今年度は1984年から現在までの11年間について報告する。

【方法と結果】 ヘマトクリット55%に調整した成人血液にアミノ酸、ガラクトース、TSHを加えて作成した異常検体を含む10検体を、各スクリーニング施設に送付し、新生児スクリーニングと同様に検査し、その結果を返送してもらう。表1は、1992年1月より3年間の異常検体送付数と見逃しの個数を示した。93、94年は今までよりさらにカットオフ値に近いが、わずかに低い

---

1) 杏林大学 東京総合医学研究所  
2) 東邦大学 医学部 第一内科

表1 異常検体送付数と見逃しの個数  
(1992.1~1994.12)

	送付検体数	見逃し個数	%
Phe 3.5~3.9 mg/dl 4 ~4.7	2,447	8	0.33
	1,364	2	0.15
Leu 4 4.1~4.5	2,646	11	0.42
	1,116	4	0.36
Met 1.4~2	3,093	2	0.06
Gal 8 ~10	3,108	2	0.06
TSH 11 ~11.9μU/ml 12 ~12.9 13 ~	1,521	4	0.21
	1,872	0	0
	3,373	3	0.09

濃度の検体を送付した。表が示すように、代謝異常症検査の基礎ともいえるフェニルアラニンやTSHが見逃され、明らかにカットオフ値より高いと考えられる検体も見逃されている。

図1は、11年間の異常検体見逃しの推移を示している。代謝異常症 105検体、クレチン症48検体が見逃されている。クレチン症では、見逃しの全くない年もあったが、毎年代謝10検体、クレチン5検体程度が見逃されており、減少する傾向にはないようである。

さらに、スクリーニングは事務的なミスによっても、大きな問題が引き起こされる。そこで精度管理の異常検体が報告される際に起きる記入の誤りについて調べ、図2に1984年からの記入の誤りの回数の推移を示した。3カ月ごとに見ているが、毎年ほぼ7月頃にそのピークがある。原因には、4月に担当者の交代があり仕事に慣れた頃と一致する、疲労等がでる、などと推察されるが、1994年に限っては1、2月に多かった。これについては、はっきりした原因がつかめていない。現在記入の誤りについては4項目に分けているがその内訳を図3に示した。正確に検出した異常検体をカードに記入する際に解答位置をずらす誤りが一番多くなっている。

表2は、一部の施設が誤りを繰り返している

表2 同一施設による異常検体見逃し数と記入の誤りの回数  
(1984.1~1994.12)

異常検体の見逃し			記入の誤り		
個数	代謝異常症	クレチン症	回数	代謝異常症	クレチン症
1	1施設		1	1施設	
7	2		9	2	
6	1		8	2	
5		2施設	7		2施設
4	5	2	6	1	1
3	6	3	5	7	2
2	11	4	4	8	2
1	14	13	3	8	11
0	14	30	2	8	8
			1	5	12
			0	12	16
計	54	54	計	54	54

事を示したもので、ごく一部であるが、同一施設での繰り返しが増加している。異常検体の見逃しについていえば、代謝とクレチンの両方で11年間に15検体を見逃した施設があり、この施設は記入についても誤りが多く、スクリーニングを行う体制になんらかの問題があり、改善の必要が急務ではないかと考えられる。一方、見逃しが0の施設は表で示したようであるが、今までに代謝異常症、クレチン症のいずれも全く見逃さなかった施設が9施設ある。

先天性副腎過形成症スクリーニングについては、研究的に1993年1月より外部標準検体を用いて精度管理を行っている。異常検体としては、17-OHPと17-OHP抗体と交差性のある17αHトロキシアロゲネロン3βアルファートを添加して作製する。現行の精度管理検体にカットオフ値より高い濃度の17-OHPを含む異常検体を加えて送付しており、2年間で3400枚送付したが見逃しはない。ただ、今までに送付しているものは、カットオフ値より明らかに高い濃度であるため、今後はもう少し低値でカットオフ値に近いものを送る必要があると思う。(図4)先天性副腎過形成症スクリーニングについても、代謝異常症やクレチン症スクリーニングと共に外部標準検体を用いた精度管理を正式に実施する必要があると考える。

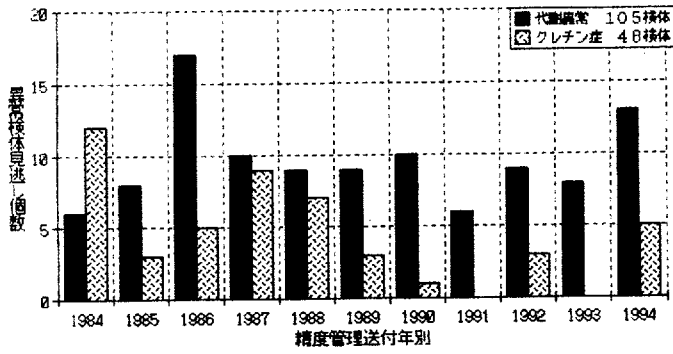


図1 異常検体見逃しの推移  
(1984.1~1994.12)

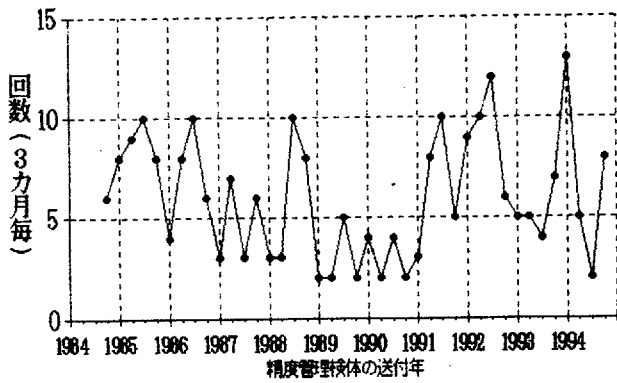


図2 記入の誤りの回数(1984.10~1994.12)  
(代謝異常症・クレチン症)

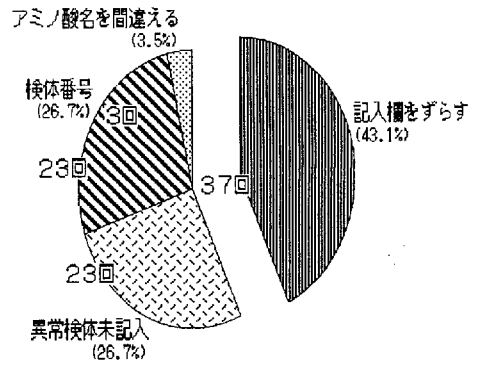


図3 記入の誤りの内訳(1992.1~1994.12)  
3年間86回の内訳

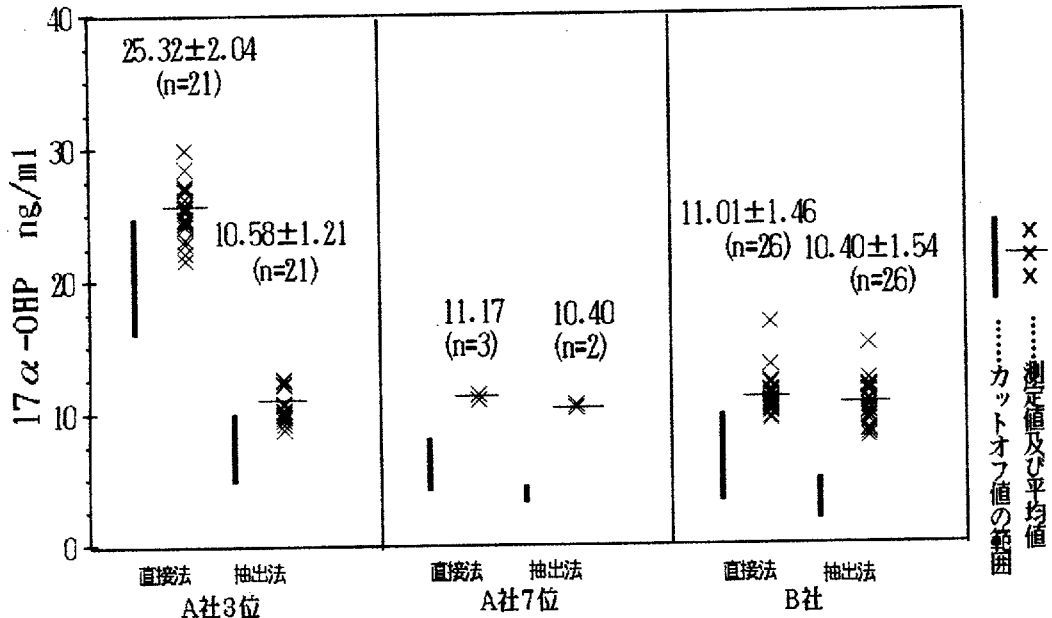


図4 各施設の測定値とカットオフ値の分布図  
(1994年12月19日 送付検体)



## 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・スクリーニングの外部標準検体を用いて正確度を分析する正式な精度管理は、代謝異常症とクレチン症スクリーニングについて実施している。最近の精度管理の現状を異常検体の見逃しから見ると、毎年代謝 10 検体、クレチン 5 検体程度が見逃されており、減少する傾向にはない様である。代謝異常症検査の基礎ともいえるフェニルアラニンや TSH が見逃され、明らかにカットオフ値より高いと考えられる検体も見逃されている。さらに、スクリーニングは事務的なミスによっても大きな問題が引き起こされるので、異常検体を報告する際に起きる記入の誤りについても見ている。事務的な誤りを繰り返す施設もあり、一部の施設で正確度向上のために、一層の努力が必要である。先天性副腎過形成症スクリーニング精度管理については、研究的に2年間行っており、その結果からは、正式に実施可能であるという結論を得ている。今後出来るだけ早く、現行の外部標準検体を用いた精度管理の中に、先天性副腎過形成症スクリーニングの正確度テストを加える必要がある。