

マターナルPKU予防のためのシステム構想 —実現に向けての問題点の検討—  
(分担研究：スクリーニングの情報管理に関する研究)

島田司巳, 藤田泰之, 小山栄子, 小山正彦

要約：「マターナルフェニルケトン尿症（以下MPKU）予防と教育のためのシステム構想」を検討した。この課題に対して、「新生児スクリーニング陽性者の長期フォロー」, 「年長者に対する再スクリーニング」, 「妊娠時スクリーニング」の3つの手段を検討した。これらのシステム構想の実現可能性を検討するために、滋賀県内の医療・教育関係者にアンケート調査を実施した。将来的には、各地域にMPKUの予防と治療の基幹施設を設置し、患者データの集積、カウンセリング、治療情報の伝達の中心とすることが重要であると思われた。

はじめに

本年は、「マターナルフェニルケトン尿症（以下MPKU）予防と教育のためのシステム構想」を検討課題とすることとした。

これまでに我々は、MPKUの予防や治療に関する社会的サポートなどについて文献的な考察を報告してきた<sup>1)</sup>。この結果からみて、予防と教育のためのシステムを構築し、運営していくためには、関係諸機関の理解と同意が不可欠であろうと考えた。そこで、システム構想の実現可能性を検討するために、滋賀県内の医療・教育関係者にアンケート調査を実施した。

表1, 対象と回答数

	送付数	回答数
中学校	100	60
高等学校	57	28
養護学校	10	3
小児科	129	66
産婦人科	89	39
施設	33	18
検査機関	6	3
合計	423	217

対象と方法

アンケートは、無記名・郵送法で実施した。

対象は、滋賀県内の小児科医、産婦人科医、検査施設、身体障害者施設に加え、中学校、高等学校、養護学校の保健教育担当者とした（表1）。

アンケートの内容は、表2に示した。

表2, アンケートの内容（抜粋）

共通項目
1, MPKUに対する認知
2, 再スクリーニングに対して
a, 賛否
b, 対象年齢
c, 対象者の選別
3, 対象者検索に対する協力の是非
個別項目
A; 学校に対して
妊娠と胎児に関する教育内容
B; 医療機関に対して
MPKUに対する対応
C; 産婦人科に対して
妊娠時検査の内容
ハイリスク妊娠に対する対応

結果

1, MPKUに対する認知

「MPKUのことを知らない」割合は医療機関で明らかに少ない。しかし、妊娠に際して注意と治療が必要であることを正しく認識していた者は約半数で、教育機関と大差ない結果であった。これは、MPKUはまだ一般的話題ではないためであると考えられた(表3)。

滋賀医科大学小児科

表3, MPKUに対する認知

(%)	知らない	聞いた事がある	軽度でも障害	妊娠時注意必要	妊娠前治療必要
高校	56.3	18.8	9.4	12.5	3.1
中学	46.2	26.2	15.4	7.7	4.6
学校計	49.5	23.2	14.1	9.1	4.0
小児科	20.7	22.0	15.9	24.4	17.1
産婦人科	21.2	32.7	15.4	21.2	9.6
医療計	20.9	24.7	16.5	22.8	15.2

2, 再スクリーニングの是非

治療対象者検索のために、年長者にスクリーニングを行うことに対する意見を表4に示した。

医療機関では賛成意見がほとんどであったのに対し、教育機関からは反対意見が見られた。特に中学校では反対が多く、理由としては「いじめの原因になる」結婚や就職の際に差別の原因となる可能性がある」といった意見が聞かれた。

表4, 再スクリーニングの可否について

(%)	実施してもよい	すべきではない
高校	88.0	12.0
中学	79.3	20.7
学校計	82.6	17.4
小児科	93.8	6.3
産婦人科	100.0	0.0
医療計	95.8	4.2

注：学校計＝中学＋高校＋養護学校

医療計＝小児科＋産婦人科＋検査機関＋施設

3, 再スクリーニングの対象

再スクリーニングの対象年齢としては、医療機関が、全数把握の容易な義務教育年齢が望ましいとしているのに対し、教育機関は、自由意志で検査を受ける18歳以上を対象とすべきとした意見が多かった。(表5)スクリーニングの対象を限定する問題に関しても、医療機関では同胞のPKUを始め、MPKUのハイリスク者を重点的に検査することに賛成する意見も多かった。しかし、教育機関では、これも差別等の問題から、賛成する意見は少なかった(表6)。

表6, スクリーニング対象者の選択

	全妊娠可能女性	PKU同胞	習慣性流産	発達遅滞の母	発達遅滞の同胞	先天性心疾患の母	先天性心疾患の同胞
高校	18	4	1	2	2	0	0
中学	29	14	9	2	2	2	3
学校計	48	20	11	4	4	2	3
小児科	39	30	20	31	20	13	19
産婦人科	27	9	10	12	8	7	11
医療計	75	42	32	47	30	22	32

表5, 対象年齢について

(%)	15未満	16-18	18-20	20以上	無回答
高校	5.0	30.0	35.0	30.0	10.0
中学	7.0	27.9	20.9	44.3	7.0
学校計	6.1	28.8	27.2	37.9	7.6
小児科	37.1	20.4	24.1	18.5	11.1
産婦人科	42.9	17.2	17.2	22.9	11.5
医療計	37.9	19.4	20.3	22.3	10.7

4, 妊娠と胎児の健康に関する教育の現状

教育機関に対して、妊娠と胎児の健康に関する教育についても調査したところ、喫煙、飲酒、エイズ、薬物などは、すでに講義していたり、将来的に講義すべきであるとの意見が多く認められた。これに対し、先天異常や疾患に関しては、あまり講義されておらず、学校のレベルで講義すべきではないという反対意見も見られた(表7)。

表7, 妊娠と胎児の健康に関する教育内容

講義している	将来講義する事	賛成	反対
タバコ	70 アルコール	88	0
理論	64 薬物	86	0
STD	58 タバコ	86	0
母体健康	58 AIDS	83	1
肝炎	43 肝炎	62	7
避妊	34 糖尿	43	15
先天異常	18 先天代謝異常	42	18
遺伝疾患	16 遺伝疾患	41	22
先天代謝異常	6 先天異常	41	20
糖尿	5 MPKU	40	17
MPKU	2 甲状腺	36	18

5、産婦人科におけるMPKUへの対応  
 妊娠時にフェニルアラニン高値であった場合の対処についての産婦人科医の意見は、約半数が専門施設へ紹介したいというものであった。また、「説明したうえで両親の選択に任す」との解答も多く、人工妊娠中絶につながる可能性が危惧された(表8)。  
 また、MPKUの予防治療の必要な患者が来た場合、病院レベルでは、「自施設で説明も治療も実施」との希望が多く、診療所レベルでは他の施設や、専門施設を紹介したいという希望が多くみられた。

表8、産婦人科医の意見

MPKUの予防治療に関して (%)	
自施設で対応	34.1
カウンセリングのみ依頼	6.8
他施設で紹介	11.4
専門施設があれば紹介	47.7
MPKUハイリスク妊娠に対して (%)	
説明の上で両親が判断	20
中絶を勧告	2.5
他施設で紹介	17.5
専門施設があれば紹介	60

#### 考察

MPKU予防の方法としては、妊娠前からフェニルアラニン摂取を制限し、妊娠期間中を通じて低フェニルアラニン状態を維持することに尽きる。したがって、予防システムの中心はいかに治療対象者を把握するかということになる。

しかし実際には、通院しているPKU患者以外を妊娠前に把握し、治療を開始することは困難である。この問題に対する対策として、「新生児スクリーニング陽性者の長期フォロー」、「年長者に対する再スクリーニング」、「妊娠時スクリーニング」の3つを検討した。

まず、新生児スクリーニング陽性者の長期フォローについては、既によく論じられている2)。

PKUの患者は継続的に医療機関を受診しているために、比較的把握は容易であると考えられる。しかし、患者の個人データを利用するためには、今後のデータの扱われ方や、秘密保持の方法等も十分説明したうえで、本人の同意を得ることが重要であると思われた。また、良性高フェニルアラニン血症は、PKUが除外診断された段階で医療機関の手を離れている可能性がある。これらを検索することは、本人の同意を得ることが難しいことに加えて、医療機関のデータ保存期間や守秘義務から困難であろうと考えられた。

さらに、スクリーニング開始以前に出生した者に対しては、この方法は無効であり、地域から転出したもの

も追跡がほとんど不可能である。

次に、年長者を対象とした再スクリーニングであるが、先に述べた問題点の解決策として有効ではないかと考えたが、この方法は、対象者と実施時期に関して大きな問題がある。

学童期の集団実施は、把握率を高くできるが、昨今の医療と教育現場の関係から考えて、このような集団検査は実施困難で、学校の反発も大きいと考えられた。成人でのスクリーニングは、自由意志で検査を受けさせることになり、結果として受検率が低くなる可能性が高い。受検率を高めるためには、スクリーニングの必要性や効果を、周知徹底することが必要であるが、この役割を教育機関に求めることは困難であろう。

現在、妊娠で産婦人科を受診した際に、妊娠時スクリーニングとして様々な検査が実施されている。感染症のチェックが主であるが、この段階でMPKUのスクリーニングを実施することを検討した。

妊娠後に高フェニルアラニンが発見され、治療を開始しても、十分な治療効果は期待できない。しかし、「妊婦が対象であるために効率が高い」、「治療効果が皆無とはいえない」といった理由から、一考の余地があると考えられた。

この検査の最も大きな問題としては、妊娠の選択的中絶の問題が考えられ、他の出生前診断同様に、優生学的問題を含む可能性がある。このため、妊娠時の検査は、中絶の問題や、妊娠を継続した場合の障害児出生の問題に対して対応できる、社会的基盤が整備される以前に実施することにはなお検討を要するであろう。最後に、MPKUの治療と管理は、主に産婦人科で行われると考えられる。そこで、各地域にMPKUの予防と治療の基幹施設として、小児科と産婦人科の連係がとれる施設を選択し、患者データの集積、カウンセリング、治療情報の伝達の中心とすることが重要であると思われた。そして、これらの施設の上部組織となる機関を作り、地域の機関施設の運営をサポートしていくことも必要であろう。

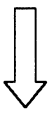
#### 文献

- 1) Maternal PKUの検討予防システムに関する検討—文献検討による考察—：島田司巳ら：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方法に関する研究」平成5年度研究報告書：45-47
- 2) マスクリーニングの追跡調査システムの実体：猪股弘明ら：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方法に関する研究」平成5年度研究報告書：45-47



## 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:「マターナルフェニルケトン尿症(以下 MPKU)予防と教育のためのシステム構想」を検討した。この課題に対して、「新生児スクリーニング陽性者の長期フォロー」、「年長者に対する再スクリーニング」、「妊娠時スクリーニング」の3つの手段を検討した。これらのシステム構想の実現可能性を検討するために、滋賀県内の医療・教育関係者にアンケート調査を実施した。将来的には、各地域にMPKUの予防と治療の基幹施設を設置し、患者データの集積、カウンセリング、治療情報の伝達を中心とすることが重要であると思われる。