

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ィ成績（第3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）

山口之利*、藤岡芳実*、清水教一*、青木継穂*

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ィについて、今回も引き続き全国10施設に簡単なアンケート調査を行い過去3年間の結果集計を行った。全国10施設・グループの累計総実施例数は126810例に達した。陽性率は各施設間の cut off 値の違いから0.05-2.99%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727例（0.57%）であり昨年度の0.47%よりやや多かった。再検にて陽性と判断されたのは51例、全体の0.04%と昨年度とはほぼ同じ結果だった。そのうち、さらに再々検を行ったのは40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を用いた施設もあった。再々検にて陽性であった例ではその後のフォローアップにより乳児肝炎と診断したものもあったが大部分がセルロプラスミン値の改善を示し、現在のところWilson病と診断に至った症例はなかった。過去3年間のデータの蓄積により今回、累計数10万を突破したが、発症率1/30000-35000とされる中、1例も発見されていない点において今後検査時期等の再検討が必要であると考えられた。

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値、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いた地域もあった。

結果：新生児濾紙血マス・スクリーニングの総数は3年間の累計で126810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0.05-2.99%であった。陽性例のうち再検となったのは全体で727例（0.57%）であり昨年度

*東邦大学医学部第2小児科学教室

の0.47%よりやや多かった。再検を実施し陽性と判断されたのは51例、全体の0.04%と昨年度とほぼ同じ結果だった。さらにそのうち再々検を行ったのは40例、全体の0.03%であった。各施設における濾紙血中の活性型セルロプラスミンのcut offについて表2に示す。全体としては1.5-10.0mg/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を用いた施設もあった。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、6年度に引き続き全国10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・スタディを行い、今回過去3年間のデータを集計した。全国10施設・グループの累計総実施数は126810例であっ

厚生省心身障害研究・平成7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、前々年度からの累積数にて、ご記入下されれば幸いです。

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. その他お気づきの点があれば () 内にご記入下さい。
()
ご記入年月日：平成8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 | 31014 | 17 (0.05%) | 14 (0.04%) | 0 (0%) | 0 (0%) |
| 東北大学 | 13621 | 13 (0.10%) | 0 (0%) | 0 (0%) | 0 (0%) |
| 秋田大学 | 1717 | 20 (1.16%) | 20 (1.16%) | 0 (0%) | 0 (0%) |
| 都予防医学協会 | 19331 | 301 (1.56%) | 268 (1.39%) | 26 (0.13%) | 25 (0.13%) |
| 東邦大学・都衛研 | 818 | 4 (0.50%) | 4 (0.50%) | 0 (0%) | 0 (0%) |
| 福井医大 | 9297 | 76 (0.82%) | 4 (0.04%) | 4 (0.04%) | 0 (0%) |
| 滋賀医大 | 8171 | 244 (2.99%) | 244 (2.99%) | 0 (0%) | 0 (0%) |
| 名古屋市大 | 3001 | 10 (0.33%) | 7 (0.23%) | 1 (0.03%) | 0 (0%) |
| 徳島大・(徳島) | 11895 | 140 (1.18%) | 83 (0.70%) | 11 (0.09%) | 5 (0.04%) |
| (香川) | 23079 | 93 (0.40%) | 51 (0.22%) | 6 (0.03%) | 5 (0.02%) |
| 熊本大 | 4866 | 35 (0.72%) | 32 (0.65%) | 3 (0.06%) | 5 (0.10%) |
| 総数 | 126810 | 953 (0.75%) | 727 (0.57%) | 51 (0.04%) | 40 (0.03%) |

表2 セルロプラスミンの cut off値

| 施設 | 今年度のセルロプラスミンの cut off値(mg/dl) |
|-------------|----------------------------------|
| 北大・札幌市衛生研究所 | 4.0 |
| 東北大学 | プレート間のばらつき多く設定せず |
| 秋田大学 | 1.5 |
| 都予防医学協会 | 4.5～6.5 |
| 東邦大学・都衛研 | 8.0～10.0 |
| 福井医大 | 2.0 |
| 滋賀県 | 4.0 |
| 名古屋市大 | 5.0 |
| 徳島大 | 徳島県 8.0 |
| | 香川県 4.0 |
| 熊本大 | 5.0 |

た。再検率は0.57%と昨年よりやや増加したが、再検後の陽性率は0.04%と昨年とほぼ同じ結果であり、このあたりに落ち着くものと考えられた。再々検にて陽性であった例ではその後のフォローアップにより乳児肝炎と診断したものもあったが大部分がセルロプラスミン値の改善を示し、現在のところWilson病と診断に至った症例はなかった。過去3年間のデータの蓄積により今回、累計数10万を突破したが、発症率1/30000-35000とされる中、1例も発見されていない点において今後検査時期等の再検討が必要であると考えられた。

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ィ成績。平成5年度報告書、1994.
- 2) 久保田純子、藤岡芳実、青木継稔
平成6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ィ成績。平成6年度報告書、1995.



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ィについて、今回も引き続き全国 10 施設に簡単なアンケート調査を行い過去3年間の結果集計を行った。全国10施設・グループの累計総実施例数は126810例に達した。陽性率は各施設間の cut off 値の違いから 0.05-2.99%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 727 例(0.57%)であり昨年度の 0.47%よりやや多かった。再検にて陽性と判断されたのは 51 例、全体の 0.04%と昨年度とほぼ同じ結果だった。そのうち、さらに再々検を行ったのは 40 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 を用いた施設もあった。再々検にて陽性であった例ではその後のフォローアップにより乳児肝炎と診断したものもあったが大部分がセルロプラスミン値の改善を示し、現在のところ Wilson 病と診断に至った症例はなかった。過去3年間のデータの蓄積により今回、累計数10方を突破したが、発症率 1/30000-35000 とされる中、1例も発見されていない点において今後検査時期等の再検討が必要であると考えられた。