

先天性副腎過形成症(21-hydroxylase欠損症)新生児マス・スクリーニング発見児の追跡に関する予備調査
(分担研究:スクリーニングの情報管理に関する研究)

五十嵐良雄、小川治夫

要約 静岡県における新生児マス・スクリーニングで発見された患児の経過、予後追跡のシステムを確立するための予備調査として、平成元年より静岡県で発見された先天性副腎過形成症(21-hydroxylase欠損症)患児の治療機関に対しアンケート調査を行った。追跡調査に関しては診療支援システムを作ることおよび患児の情報収集について、プライバシーの保護および迅速なフィードバックを条件に全員が賛成であった。また経過観察中の患児については解答の得られた全例が良好な経過を示していた。

見出し語:先天性副腎過形成症, マス・スクリーニング, 追跡調査, 診療支援システム

研究方法 静岡県における新生児マス・スクリーニングで発見された患児の経過、予後追跡のシステムを確立するための予備調査として、平成元年より静岡県で発見された先天性副腎過形成症(21-hydroxylase欠損症)患児の治療機関に対しアンケート調査を行った。アンケート内容は追跡調査に対する主治医の意見および現在治療中の患児について9施設11名の医師に依頼し集計分析した。

結果 患児の追跡調査について9施設11名の医師全員より回答を得た。

1. 担当医から年1回程度経過を報告してもらうこ

とについて。

条件つき賛成を含め全員が賛成であった。条件は患児のプライバシー保護7名中4名、アンケート結果が報告者に迅速にフィードバックされること5名、その他1名であった。

2. 診療支援システム(診療していて判断に困る時FAXなどを使ってすぐ相談できるシステム)を作った場合。

利用する11名中10名、それぞれ専門医に担当医の判断で相談するので原則として利用しない1名、システムを作ることには反対はなかった。(表1)

マス・スクリーニングで発見された患児は21名で

あったが16名(男児12名、女児4名)について解答が得られた。(表2)

1. 現在の状態

全身状態良好、身体発育、検査所見とも正常11名、全身状態良好だが成長に問題がある5名、全身状態不良の患児はなかった。成長に問題がある5名はSFD 1名、双胎2名、肥満1名、他疾患の合併1名であった。

2. 身長、体重

-2SD以下3名、-2SD~+2SD 13名であった。

3. 検査所見

電解質は全例正常範囲、17-hydroxyprogesterone 2.0ng/ml以下13名、2.0ng/ml以上3名。骨年齢は測定していた9名全例が(骨年齢/歴年齢)1.0を越えていなかった。(表3)

3. 治療

ヒドロコルチゾン10~40mg/m²が15名中13名、

40mg/m²以上は2名でともに1歳未満であった。フロリネフ0.025~0.05mg/dayが5名、0.1mg/day以上1名であった。その他ヒドロコルチゾン以外の副腎皮質ステロイドを投与している患児はなかった。(表4)

考察 マス・スクリーニングで発見された患児について追跡調査を行うことは、マス・スクリーニングが有効に機能しているかどうかを判定する際に重要である。今回のアンケート結果でも、患児のプライバシー保護および迅速なフィードバックを求められているが全員賛成であり、また患児の治療、経過観察上診療支援システム作りも求められており、専門医の少ない地域では特に必要と思われる。またマス・スクリーニングで発見された患児についても、全員良好に経過しており、マス・スクリーニングの有用性が示された。

調査協力施設および氏名(敬称略)

県西部浜松医療センター	小児科	大場 悟
聖隷三方原病院	小児科	大木 茂
聖隷浜松病院	小児科	西尾 公男
静岡県立こども病院	内分泌代謝科	近藤 昌子
光ヶ丘	小児科	下澤 和彦
国立東静岡病院	小児科	守田 利貞
浜松医科大学	小児科	小川 治夫
		中川 祐一
		遠矢 和彦
東海大学医学部	小児科	篠原 治
名古屋市立城北病院	小児科	渡辺 勇

マス・スクリーニングで発見された患児の追跡調査について

1. 担当医から年1回程度経過を報告してもらうことについて

- a. 賛 成 4 / 11
- b. 条件つき賛成 7 / 11
- c. 反 対 0 / 11

2. 条件つき賛成の条件について（複数可）

- a. 患児のプライバシー保護が保証されているなら 4 / 7
- b. アンケート集計の結果が報告者に迅速になされる保証があれば 5 / 7
- c. その他 1 / 7

経過報告書の内容が簡単であることが望ましい。

3. 診療支援システム（診療していて判断に困る時、FAXなどを使ってすぐ相談できるシステム）を作った場合

- a. 利用する。 10 / 11
- b. それぞれ専門医に担当医の判断で相談するので原則として利用しない。 1 / 11
- c. システムを作ることに反対である。 0 / 11

表1.

	受検数 (人)	精検数 (人)	患児数 (人)
平成元年	38905	19	2
2	37429	17	1
3	38388	9	1
4	36871	7	4
5	37453	7	5
6	38393	6	4
7	30534	6	4

静岡県におけるマス・スクリーニングで発見された先天性副腎過形成症患児

表2.

1) 身長 (SD)

< -2	-2 ~ -1	-1 ~ ±0	±0 ~ +1	+1 ~ +2	+2 <
3	6	4	2	0	0 (人)

2) 体重 (SD)

< -2	-2 ~ -1	-1 ~ ±0	±0 ~ +1	+1 ~ +2	+2 <
3	2	7	4	0	0 (人)

3) 17αhydroxyprogesterone (ng/ml)

< 0.1	0.1~1.0	1.0~2.0	2.0 < (ng/ml)
3	7	3	3 (人)

マス・スクリーニングで発見された患者の身長、体重、検査所見

表3.

1) Hydrocortisone (mg/m²)

< 10	10 ~ 20	20 ~ 30	30 ~ 40	40 < (mg)
0	5	5	3	2 (人)

2) Fludrocortisone acetate (mg/day)

< 0.025	0.025~0.05	0.05~0.075	0.075~0.1	0.1 < (mg)
0	7	3	3	1 (人)

マス・スクリーニングで発見された患者の治療

表4.



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 静岡県における新生児マス・スクリーニングで発見された患児の経過、予後追跡のシステムを確立するための予備調査として、平成元年より静岡県で発見された先天性副腎過形成症(21-hydroxylase 欠損症)患児の治療機関に対しアンケート調査を行った。追跡調査に関しては診療支援システムを作ることおよび患児の情報収集について、プライバシーの保護および迅速なフィードバックを条件に全員が賛成であった。また経過観察中の患児については解答の得られた全例が良好な経過を示していた。