

マターナルPKUのハイリスク女性への情報伝達——滋賀県での取り組み

大矢紀昭¹⁾、小山正彦²⁾、丸尾良浩²⁾、藤田泰之²⁾、安福千浪³⁾

要約；昭和52年からガスリーテストが制度化されたことを考えると、マターナルPKUの問題は緊急事態である。我々は本症の予防のために1. ハイリスク女性のリストアップ 2. ハイリスク女性への情報伝達 3. 医師を含めた一般住民への啓蒙、を3本柱と考え、まず滋賀県で実行可能な方法を検討した。ガスリーセンターの記録より判明した高フェニルアラニン血症の6人（男2人 女4人）に対する情報伝達法を先天性代謝異常検査等専門委員会にて検討する。また県の医師会報にマターナルPKUの解説を投稿し、協力が得られれば、保健所や産科医院に啓蒙のポスターも予定している。

はじめに

昭和52年（1977年）に新生児マス・スクリーニング（以下ガスリーテスト）が制度化されたことを考えると、マターナルPKUは緊急を要する重要問題である。本症の予防は対象となるハイリスク女性に正しい情報を一刻も早く伝達することにあると考えた。

しかるに平成6年度ならびに7年度における本研究班での我々のアンケート調査で小児科、産科の医師ですらマターナルPKUは十分に熟知されていないことが判明した。

表1に平成6年度のアンケート調査の結果を示しているが、小児科、産科の医師ですらマターナルPKUについて「知らない」と答えた医師が各々20,7%と21,2%もみられた。

表2には平成7年度のアンケート調査の結果を示している。PKUと診断されていて、すでに医療機関でも連絡のとれなくなっている患者が21%、殊に血中フェニルアラニンの比較的低いnon-PKU mild hyperphenylalaninemiaに限ると36%にものぼっていた。

このような実状を頭に置いて、マターナルPKUの予防対策としてどのような方策があるかを人口も少なく比較的対策のたてやすい滋賀県にて考えた。

計画

1. 先天性代謝異常検査等専門委員会の再開

本会の構成メンバーを表3に示した。昭

1) 滋賀医大、看護科 2) 滋賀医大、小児科

和52年9月28日に第一回委員会が開かれ、「検査システム等実施上の問題点」について議論している。その後昭和54年7月と平成元年3月に開かれ、クレチン症と先天性副腎皮質過形成症について相談しているが、以来全く開催されていない。本委員会を早急に開催し、マターナルPKUに対する対策をスクリーニングセンター、行政、医療機関で決定する。

目的1)；1) ハイリスク女性の発見

2) マターナルPKUの情報伝達

3) マターナルPKUの治療効果

2. ガスリーセンターの記録より該当者をリストアップ

1) ガスリーテストにて1回目4mg/dl以上で再検査にて正常化した者

男 13 ; 8 (2-4mg/dl) 5 (4mg/dl)

女 20 ; 8 (2-4mg/dl) 12 (4mg/dl)

2) ガスリーテストにて2回以上4mg/dl以上あり、精密検査に紹介された者を表4に全例をまとめた。

3. ハイリスク女性として連絡する範囲

今回は1)は対象とせず、2)の女性は全例対象とする。これら4人の女性に対して主治医よりダイレクトメールにて連絡をとってもらおう。内容はマターナルPKUの説明をし、予防可能なことを強調する。現状を尋ねて、再度元の主治医を受診するようすすめる。もし希望すれば、保健所より保健婦が訪問して血液濾紙に採血して検査することも可能であることも伝える。この

3) 滋賀県保健衛生協会

リストは県、保健所にも保存するが、他の目的には決して使用しない。

4. 何mg/dl以上が危険か？

我々のマウスでの実験：11 mg/dl以上
Levyらの報告：6.6 mg/dlで発症例あり。

今回は6 mg/dl以上を危険値とみなし、指導の対象とする。

5. 県の医師会雑誌にマターナルPKUの解説を投稿

知らないで小頭症や先天性心疾患の子どもを生むと医師の責任問題になる可能性がある。プライバシーを考慮しながら知らせる必要性のあることを一般医師にも知ってもらおう。

6. 一般の人々への働きかけ

一般の人たちにも本症を知ってもらうため、保健所や産科医院に啓蒙のポスターを依頼する。

考察

マターナルPKUの予防には2つの重要事項がある。

1)可能性のある女性をもれなく全員リストアップする。

2)それら女性に緊急に正しい情報を伝達する。

1)可能性のある女性をもれなく全員リストアップする。

マターナルPKUの可能性のある危険な母体の血中フェニルアラニン濃度が何mg/dl以上になるかは意見の一致をみていない。しかし本症のハイリスク女性に正しい情報を伝えてマターナルPKUの予防処置をとってもらう事を目的とする以上、少しでも危険性のある人は幅広くリストアップする必要がある。Levyら²⁾は6.6 mg/dlでは小頭症が起こりうると述べているので、一応6 mg/dl以上を対象女性とする。

血中フェニルアラニン値よりの高フェニルアラニン血症の分類を表5に示したが、

12 mg/dl未満はnon-PKU mild hyperphenylalaninemiaといわれる。この中には食事療法の必要なく、病気でないと言われ、病院でフォローアップされていない子どもも少なくない。そのような女性は本人も母も病気と

は考えておらず、何も知らずに結婚している。そんな女性に不意に病院から手紙が行って離婚の原因になっては大変です。妊娠前より治療の必要なこともあり、結婚前に連絡をとる必要がある。緊急を要し

す。
New England地方³⁾では表6に示した様な方法でハイリスク女性の発見に努めている。我々の県では幸いガスリーセンターが全記録を持っており、95%以上の新生児がガスリーテストを受けている。従ってハイリスク女性は全例リストアップ出来ていると考えている。全国では毎年15-16人のPKUが発見されており、妊娠可能年齢を20年と概算すると全国に150-160人のマターナルPKU危険女性が推測される(他にnon-PKU mild hyperphenylalaninemiaが43-46人)。

2)ハイリスク女性への情報伝達

プライバシーに関するむづかしい倫理問題があるので先天性代謝異常検査等専門委員会で法的知識をもつ人にも入ってもらって充分検討する予定である。しかし知らないで小頭症の子どもを生んだと仮定すれば、それも責任を問われる可能性がある。ハイリスク女性を調査して連絡することは許容範囲と考えている。Waisbrenら³⁾の倫理問題を表7に示した。これらにも充分注意しつつ、積極的に働きかけることを原則としたい。

3)医師をも含めた大衆への啓蒙活動

マターナルPKUに対する知識をより広く持ってもらい、プライバシー侵害の危険を感じながらもハイリスク女性に積極的に情報伝達しなければならない理由を理解してもらおう。そのため県の医師会雑誌や全科の医師の読む雑誌への投稿や保健所、産科医院への啓蒙ポスターも考慮している。

文献

- 1) German maternal phenylketonuria study. Cipcic-Schmidt S et al: Eur J Pediatr 155 (suppl 1):S173-S176, 1996
- 2) Maternal non-phenylketonuric mild hyperphenylalaninemia. Levy HL et al: Eur J Pediatr 155 (suppl 1):S20-S25, 1996

3)The New England maternal PKU project:
Identification of at-risk women. Waisbren SE
et al:AJPH:789-792,1988

表1：マターナルPKUについて知らない
と答えた%

小児科医—20.7% 産科医—21.2%

表2：病型による追跡状況

	古典的 (%)	良性 (%)
連絡可能	167 (85)	55 (64)
連絡不能	29 (15)	31 (36)
計	196	86

表3：先天性代謝異常検査等専門
委員会の構成メンバー

県医師会、県小児科医会、県産婦人科医会
滋賀医科大学（小児科）
大津赤十字病院（小児科）、衛生環境セン
ター、県厚生部、県医務予防課

表4：ガスリーテストにて2回以上
4mg/dl以上を示した児

I. T. 女('74.12)Classic PKU:他大学
T. K. 男('77.11)正常 :青森へ
S. Y. 女('80.9)Atypical PKU:本学
A. Y. 女('81.7)Non-PKU mild h.:本学
K. S. 女('81.8)Classic PKU:本学、福岡へ
O. K. 男('84.10)Classic PKU:本学
T. I. 男('85.4)Non-PKU mild h.:本学
Y. I. 男('96.1)Non-PKU mild h.:本学

表5：血中フェニルアラニン濃度よりの
PKU分類

Classic PKU :20mg/dl以上
Atypical PKU :12mg/dl以上 20mg/dl未満
Non-PKU mild
hyperphenylalaninemia :12mg/dl未満

表6：New England地方でのハイリスク
女性の発見法

1. PKUクリニック
2. ガスリーセンターの記録
3. 臍帯血のスクリーニング
4. 施設へ問い合わせ
5. 地域の知的障害児みているセンター
へ問い合わせ
6. 公衆衛生部へ問い合わせ

表7：Waisbrenらの倫理問題

1. 秘密を守る
2. 施設や医師より情報集める時、許可を
得ない限り名前は省略
3. その女性や家族に情報が伝わっているか
4. PKU以外の高フェニルアラニン血症
の女性にも連絡



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;昭和52年からガスリーテストが制度化されたことを考えると、マターナルPKUの問題は緊急事態である。我々は本症の予防のために 1.ハイリスク女性のリストアップ 2.ハイリスク女性への情報伝達 3.医師を含めた一般住民への啓蒙、を3本柱と考え、まず滋賀県で実行可能な方法を検討した。ガスリーセンターの記録より判明した高フェニルアラニン血症の6人(男2人 女4人)に対する情報伝達法を先天性代謝異常検査等専門委員会にて検討する。また県の医師会報にマターナルPKUの解説を投稿し、協力が得られれば、保健所や産科医院に啓蒙のポスターも予定している。