

新生児マス・スクリーニングに関する年報に掲載すべき追跡調査項目の検討  
(現行マスキリーニング対象疾患の追跡調査及び治療基準の改定に関する研究)

黒田泰弘, 伊藤道徳

<要旨>

フェニルケトン尿症の新生児マス・スクリーニングをモデルにして健康結果の改善の評価など新生児マス・スクリーニングの評価に必要な追跡調査項目を設定した。各項目に該当するデータは既に発行されている追跡調査報告等からは十分には得られなかった。本研究で設定した追跡調査項目に関するデータが完全な形で得られる新生児マス・スクリーニングに関する年報の発行が望まれる。

<見出し語> 追跡調査、テクノロジー・アセスメント、評価、年報

<はじめに>

1977年にフェニルケトン尿症など先天代謝異常症5疾患を対象として検査費用公費負担による新生児マス・スクリーニング検査が全国規模で開始された。今年がマス・スクリーニング開始20年目を迎え、開始時に発見されたフェニルケトン尿症患者は成人になろうとしている。

小児期のマス・スクリーニングは発見された患者が心身ともに健康な成人になることを目標としており、その有効性は長期間にわたる追跡調査によって得られたデータに基づいて評価されなければならない。また、追跡調査のデータによって治療の精度、すなわち適切な治療がなされているかどうかを把握して、指導することもできる。これらの目的のためには追跡調査によって収集されたデータが毎年、年報として発表されることが望まれる。

本研究では、フェニルケトン尿症をモデルにして健康結果の改善の評価など新生児マス・スクリー

ニングの評価に必要であり、かつ年報として発表できる追跡調査項目を設定した後、各項目に該当するデータが追跡調査報告書等から得られるかどうか検討した。

<研究方法>

テクノロジー・アセスメント(技術評価)の枠組みにしたがって実施された新生児マス・スクリーニングの評価方法、わが国で発見された患者の追跡調査研究、外国の新生児マス・スクリーニング検査報告等に関する文献の検索<sup>1)~4)</sup>により、健康結果の改善の評価など新生児マス・スクリーニングの評価ができ、かつ年報に発表しうる追跡調査項目を設定する。わが国の新生児マス・スクリーニングに関する追跡調査報告書等から追跡調査項目に該当するデータを収集する。

<研究結果>

表1に示すように年報に発表する追跡調査項目を設定した。知的正常児は行動異常の有無で分けた。健康結果の改善の評価指標としてIQだけでな

く就学状況も取り上げた。最近は一ノマライゼーションがすすめられているので通常学級通学児を知的正常児と知的障害児とに分けた。さらに就学状況、結婚状況も追跡調査項目に加えた。表2のようにわが国において新生児マス・スクリーニングで発見された患児の追跡調査報告書等からは各追跡調査項目に該当する十分なデータが得られなかった<sup>5)~8)</sup>。

#### <考察>

最近、医療分野にもテクノロジー・アセスメントが導入され、新しい医療技術の導入時および導入後にその技術に対する評価が要求される。新生児マス・スクリーニングも例外ではない。わが国では久繁が、マス・スクリーニングのテクノロジー・アセスメントに関する厚生省研究班を組織してテクノロジー・アセスメントの枠組みにしたがって、新生児・乳児マス・スクリーニングの評価を以下の段階に分けて実施した<sup>1)</sup>。

第1段階：疾患の負担の評価（発生頻度、死亡率、有病率、障害の程度、治療費用）。第2段階：スクリーニング検査の有効性の評価（第1基準：検査の安全性、簡便性、費用、患者の受入れ易さ、検査手技の測定可能性、第2基準：スクリーニング検査の感度、特異度、適中率）。この段階では、スクリーニングによる疾患の早期発見の有効性を評価した。第3段階：スクリーニングの効果評価（最終的な健康結果の改善）。その基準としては、無作為臨床試験を黄金律とする米国の特別委員会の基準を用いた。第4段階：経済的評価（費用一効果的、費用一便益的なスクリーニングの選択）。経済的評価の適切性（質）については、国際的な指針を用いて評価した。

スクリーニングの有効性評価は、第2段階の評価に留るものが多いが、これはあくまでもスクリーニング検査の有効性の評価である。新生児マス・スクリーニングによる患児の発見が早期治療につながり、最終的に健康結果の改善が認められない限り、スクリーニングを実施する意味がない。

健康結果の改善の評価を中心にして新生児マス・スクリーニングのテクノロジー・アセスメントに必要な評価項目のデータは追跡調査によって収集されなければならない。本研究ではフェニルケトン尿症の新生児マス・スクリーニングをモデルに

して追跡調査項目を設定した。追跡調査は長期間にわたるので知的障害の有無の評価項目にはIQより情報が得られやすい就学状況も加えた。さらに長期予後評価項目として就学状況、結婚状況も加えた。この追跡調査項目により新生児マス・スクリーニングで発見された患児に適切な治療がなされているかを把握し、必要なら指導もできるので追跡調査結果は年報として毎年、発表されることが望まれる。

追跡調査項目の中で受検児総数、陽性者総数は、毎年、全国調査がなされその結果は特殊ミルク情報に毎年報告されている<sup>5)</sup>。しかし、患児（者）総数、死亡児（者）総数、追跡不能児（者）総数、追跡児（者）総数、IQは調査されているが毎年発表されていない<sup>2)</sup>。また、就学状況は、1992年に青木が特殊ミルク情報に一度報告しているだけである<sup>8)</sup>。今後、本研究で設定した追跡調査項目について毎年、データを収集し、その結果を年報として発表するとともに健康結果の改善が悪い症例については個別に更に詳しい調査をし、必要なら指導することも考えるべきであろう。日本における新生児マス・スクリーニングの現状を関係者が正確に把握することによってわが国の新生児マス・スクリーニングのさらなるレベル・アップが期待されよう。

#### <文献>

- 1) 久繁哲徳：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4年度研究報告書、pp67-77、1993
- 2) フェニルケトン尿症追跡調査表、厚生省心身障害研究班・特殊ミルク共同安全開発委員会特殊ミルク事務局
- 3) International collaborative study of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia（調査表）
- 4) New England regional newborn screening program executive summary（報告書）
- 5) 厚生省児童家庭母子衛生課：特殊ミルク情報第23号：90、1991
- 6) 青木菊麿、木野加代子：特殊ミルク情報 第22号：47、1991
- 7) 大和田操：小児内科26:1985,1994
- 8) 青木菊麿、伊藤教子：特殊ミルク情報 第24号：25、1992

表1：フェニルケトン尿症スクリーニング追跡調査項目（案）

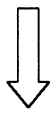
フェニルケトン尿症スクリーニング		1977	1978	1979	1980	1981
1. 受検児総数						
2. 陽性児総数						
3. 患児（者）総数						
a) フェニルケトン尿症						
b) 高フェニルアラニン血症						
c) ビオプテリン欠乏症						
4. 死亡児（者）総数	a) b) c)					
5. 追跡不能児（者）総数	a) b) c)					
6. 追跡児（者）総数	a) b) c)					
7. 知的正常児（者）総数	a) b) c)					
1) 行動正常児（者）数	a) b) c)					
2) 行動異常児（者）数	a) b) c)					
8. 知的障害児（者）総数	a) b) c)					
1) 軽度 (IQ 50~75)	a) b) c)					
2) 中度 (IQ 20または25~50)	a) b) c)					
3) 重度 (IQ 20または25以下)	a) b) c)					
9. 就学児（者）総数	a) b) c)					
1) 短大・大学	a) b) c)					
2) 通常の学級	a) b) c)					
(1) 知的正常児（者）数	a) b) c)					
(2) 知的障害児（者）数	a) b) c)					
3) 障害児学級・養護学校・訪問教育	a) b) c)					
10. 就業者数	a) b) c)					
11. 既婚者数	a) b) c)					
12. 偽陰性児数	a) b) c)					

表2：新生児マス・スクリーニング追跡調査

フェニルケトン尿症スクリーニング	1977 ~ 1990	
1. 受検児総数	18,671,590	
2. 陽性児総数	232	
3. 患児（者）総数	217	
a) フェニルケトン尿症	139	
b) 高フェニルアラニン血症	66	
c) ビオプテリン欠乏症	12	
4. 死亡児（者）総数	a)	1
	b)	0
	c)	2
5. 追跡不能児（者）総数	a)	18
	b)	31
	c)	1
6. 追跡児（者）総数	a)	120
	b)	35
	c)	9
7. 知的正常児（者）総数	a)	107
	b)	-
	c)	-
1) 行動正常児（者）数	a)	107
	b)	-
	c)	-
2) 行動異常児（者）数	a)	0
	b)	-
	c)	-
8. 知的障害児（者）総数	a)	8
	b)	-
	c)	-
1) 軽度 (IQ 50~75)	a)	8
	b)	-
	c)	-
2) 中度 (IQ 20または25~50)	a)	0
	b)	-
	c)	-
3) 重度 (IQ 20または25以下)	a)	0
	b)	-
	c)	-
9. 就学児（者）総数	a)	72
	b)	13
	c)	6
1) 短大・大学	a)	0
	b)	0
	c)	0
2) 通常の学級	a)	71
	b)	13
	c)	6
(1) 知的正常児（者）数	a)	71
	b)	13
	c)	6
(2) 知的障害児（者）数	a)	0
	b)	0
	c)	0
3) 障害児学級・養護学校・訪問教育	a)	1
	b)	0
	c)	0
10. 就業者数	a)	0
	b)	0
	c)	0
11. 既婚者数	a)	0
	b)	0
	c)	0
12. 偽陰性児数	a)	0
	b)	0
	c)	0



**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



<要旨>

フェニルケトン尿症の新生児マス・スクリーニングをモデルにして健康結果の改善の評価など新生児マス・スクリーニングの評価に必要な追跡調査項目を設定した。各項目に該当するデータは既に発行されている追跡調査報告等からは十分には得られなかった。本研究で設定した追跡調査項目に関するデータが完全な形で得られる新生児マス・スクリーニングに関する年報の発行が望まれる。