

**ムコ多糖症スクリーニングの導入に求められる条件の検討**  
(分担研究：効果的なマススクリーニング対象疾患に関する研究)

祐川和子<sup>1</sup> 三笠洋明<sup>2</sup> 折居忠夫<sup>1,3</sup> 久繁哲徳<sup>2</sup>

**要約：**現在検討中のムコ多糖症マススクリーニングについて、地域で広範囲に導入するに当たって、どのような条件を整えればよいか検討するために、アンケート調査を行った。対象は本研究班にてムコ多糖症マススクリーニングのパイロットスタディを行った経験のある6施設11名。調査方法はデルファイ法を採用し、同一質問を2回行い、意見の収束を求めた。内容は、1.現在の検査法の有効性（感度、特異度）、2.スクリーニングの効果評価の2項目について設問をデザインした。おもな調査結果を以下に示す。

1.検査法の有効性

(1)現在の感度の水準は、85-89%に回答は収束し、望ましいと考える感度90-100%より低い水準の評価であった。評価の対象とした患者数と種類については、十分と不十分に意見が分かれていた。

(2)現在の特異度の水準は90-100%に収束し、望ましいと考える特異度の水準に達していた。但し、評価対象者数はまだ不十分であるとの回答が半数にあった。

2.スクリーニングの効果評価

スクリーニングの効果を“症例研究、臨床経験”に基づいて判定すると、7割の回答が早期発見治療可能・効果有であった。但し導入に当たっての効果評価には“追跡研究”を必要としていた。

以上の結果より、専門家はムコ多糖症マススクリーニングの導入に当たって特に①検査法の感度を高めること②スクリーニングの効果をより高い基準で判定することを条件としていた。

見出し：ムコ多糖症、マススクリーニング、アンケート調査、検査の有効性、  
スクリーニング効果

---

1 岐阜大学医学部小児科

2 徳島大学医学部衛生学

3 中部女子短期大学

## 研究方法

本研究班にて、ムコ多糖症マスキングのパイロットスタディを行った経験のある、6施設11人の専門家を対象とした。調査方法はデルファイ法を採用した。一次アンケートの結果を集計し、その情報を添えて同じ質問による二次アンケートを行い、意見が集約されるようにデザインした。回答率は一次アンケート:100%(11/11)、二次アンケート:90.9%(10/11)であった。

## 結果と考察

以下の項目についてアンケート調査を行い、図に示す集計結果を得た。

1. 現在の検査法の有効性と問題点
  - (a)感度（患者が陽性となる割合）
  - (b)特異度（健康者が陰性となる割合）
2. スクリーニングの効果

各項目の一回目と2回目の回答は同傾向の結果を示し、2回目により意見が集約されてきたことより、2回目の結果を基に考察した。

### 1.検査法の有効性について

現在の検査法の感度は10人中5人が85-89%であると考え（図1）マスキングの導入条件として望ましいと考える感度90-100%よりも低い水準であった（図2）。また感度に関する問題点として、検査法の評価の対象とした患者の数と種類が不十分であるとの意見が約5割を占め、十分である回答をやや上回っていた（図3）。

検査の特異度については、9割以上の人が90-100%を保つと考え、マスキング導入条件として考える水準に達していた（図4、5）。特異度に関する問題点は、評価対象は正常人を代表するが、正常値を算出するには分析数が不十分であるの回答が約5割を占めていた（図6）。

以上の回答結果から、ムコ多糖症マスキング導入には、現在の検査法の感度を改善し、より安定な指標となる正常値の設定が求められた。一昨年の本研究班にて検査法有効性の批判的吟味を行っているが、感度は従来の症例の分析結果から92.9%、特異度はパイロットスタディの結果から97.7%とした。今回のアンケート調査結果と比較すると、特に感度が高く評価されていた。回答者の半数は先の批判的吟味に用いた対象症例の選択過程に問題ありと考え、割引予測評価したものと考える。又スクリーニング検査法に対する専門家の意見は図3に示されるように二分されている。すなわち対象疾患を全ての重型とするか、それとも選択やむなしとするかである。今回の感度に対する回答はより前者の意見が反映されていると考える。いずれにしても今後感度、特異度のより確実な評価には大規模な集団を対象にしたパイロットスタディからの情報の検討が必要である。

### 2.スクリーニングの効果評価

ムコ多糖症の治療として現時点では唯一骨髄移植があるが、その効果評価は個々の症例研究の蓄積による。したがって健康結果の改善を判断するスクリーニングの効果評価は“症例研究、臨床的経験”を主な根拠とせざるを得ないが（図7）、7割の人が効果の水準を早期発見・治療可能、効果有と判断していた（図8）。但し導入を判断するための効果評価は“追跡研究”が必要との回答が7割あった（図9）。

遺伝子治療や酵素補充療法がムコ多糖症の新しい治療法としての実現化に向けて動き始めている。今後健康改善の評価に対する確実な情報を集積し、早期発見・早期治療を旨とするスクリーニングの効果を評価してゆくことが重要な課題と考える。

一次アンケート結果

図1a 現在の検査の感度の水準

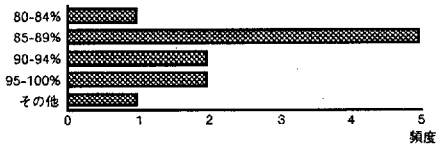


図2a 望ましい検査の感度

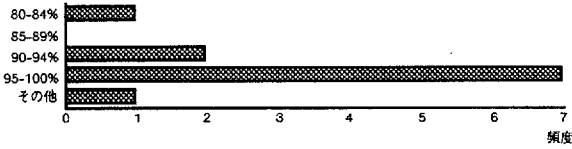
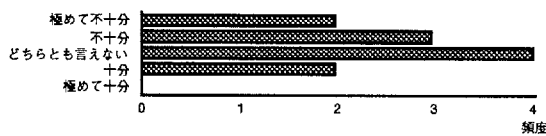


図3a 現在の検査法の問題性 (感度)

評価対象者数 (患者数)



患者の代表性

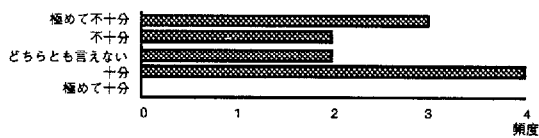


図4a 現在の検査の特異度の水準

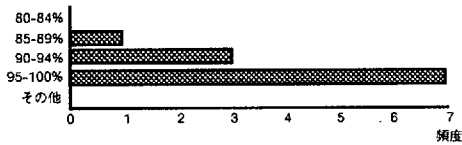


図5a 望ましい検査の特異度

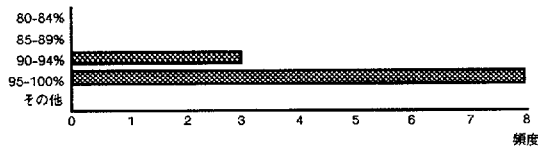
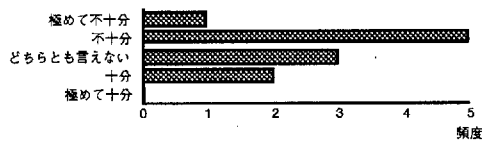
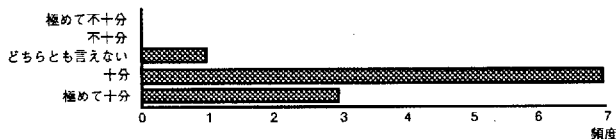


図6a 現在の検査法の問題性 (特異度)

評価対象者数 (正常値)



健康者の代表性



二次アンケート結果

図1A 現在の検査の感度の水準

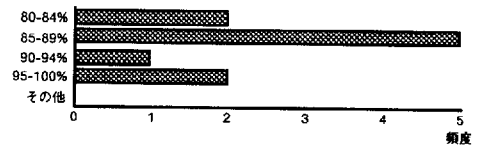


図2A 望ましい検査の感度

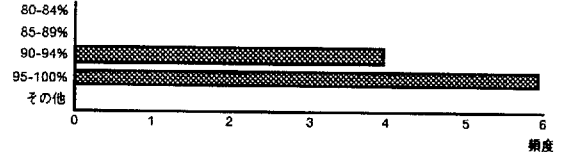
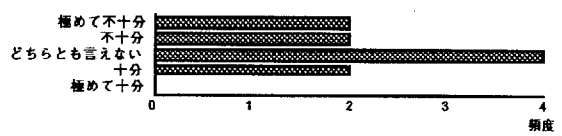


図3A 現在の検査法の問題性 (感度)

評価対象者数 (患者数)



患者の代表性

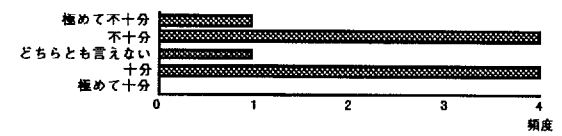


図4A 現在の検査の特異度の水準

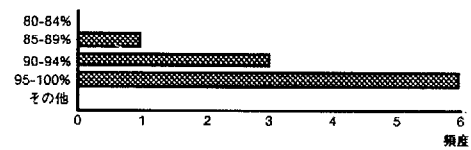


図5A 望ましい検査の特異度

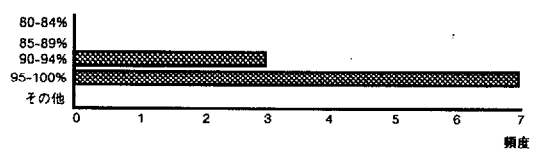
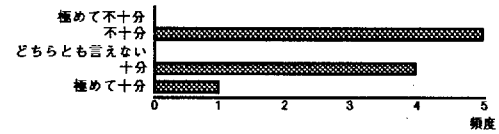
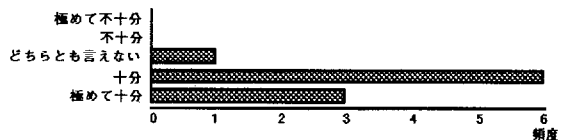


図6A 現在の検査法の問題性 (特異度)

評価対象者数 (正常値)



健康者の代表性



一次アンケート結果

図7a スクリーニングの効果の根拠

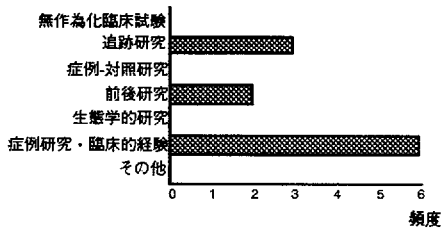


図8a スクリーニングの効果の水準

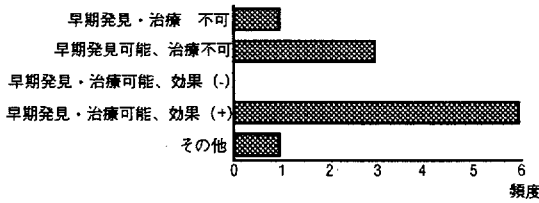


図9a 導入を判断するために必要な効果評価の方法

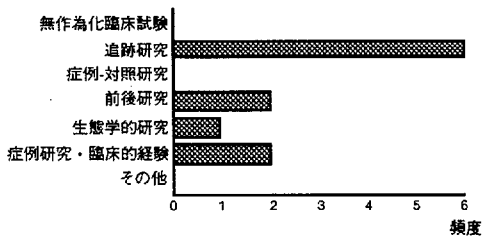


図10a 検査有効性が望ましい状態となる時期

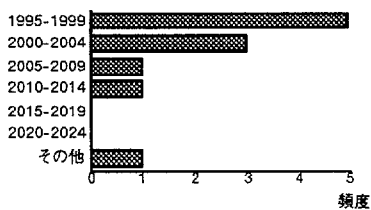
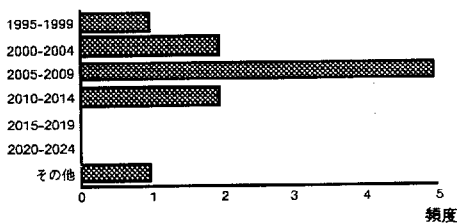


図11a スクリーニングの効果が望ましい状態となる時期



二次アンケート結果

図7A スクリーニングの効果の根拠

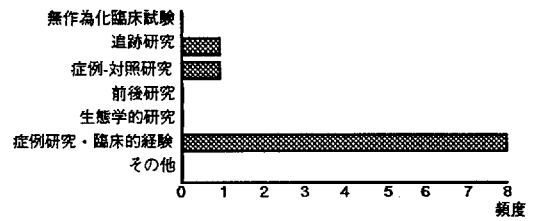


図8A スクリーニングの効果の水準

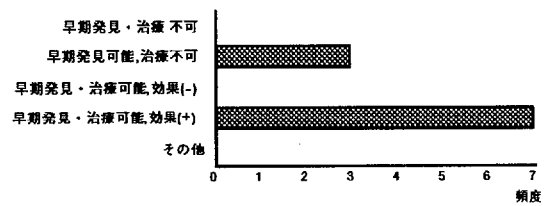


図9A 導入を判断するために必要な効果評価の方法

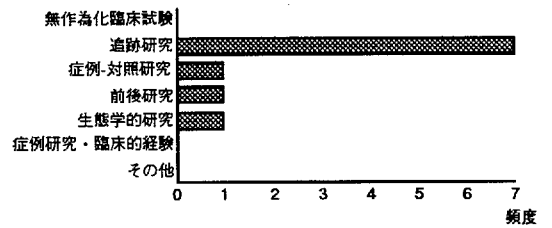


図10A 検査有効性が望ましい状態となる時期

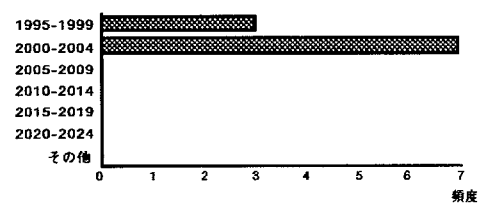
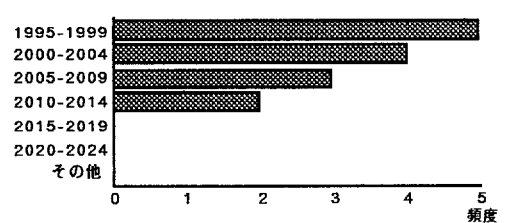


図11A スクリーニングの効果が望ましい状態となる時期





## 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:現在検討中のムコ多糖症マススクリーニングについて、地域で広範囲に導入するに当たって、どのような条件を整えればよいか検討するために、アンケート調査を行った。対象は本研究班にてムコ多糖症マススクリーニングのパイロットスタディを行った経験のある6施設11名。調査方法はデルファイ法を採用し、同一質問を2回行い、意見の収束を求めた。内容は、1.現在の検査法の有効性(感度、特異度)、2.スクリーニングの効果評価の2項目について設問をデザインした。おもな調査結果を以下に示す。

### 1. 検査法の有効性

(1)現在の感度の水準は、85-89%に回答は収束し、望ましいと考える感度90-100%より低い水準の評価であった。評価の対象とした患者数と種類については、十分と不十分に意見が分かれていた。

(2)現在の特異度の水準は90-100%に収束し、望ましいと考える特異度の水準に達していた。但し、評価対象者数はまだ不十分であるとの回答が半数にあった。

### 2. スクリーニングの効果評価

スクリーニングの効果を“症例研究、臨床経験”に基づいて判定すると、7割の回答が早期発見治療可能・効果有であった。但し導入に当たっての効果評価には“追跡研究”を必要としていた。

以上の結果より、専門家はムコ多糖症マススクリーニングの導入に当たって特に(1)検査法の感度を高めること(2)スクリーニングの効果をより高い基準で判定することを条件としていた。