

徳島県・香川県におけるウィルソン病スクリーニング検査
(分担研究班：マス・スクリーニング対象疾患の一次スクリーニングから
二次スクリーニングのあり方に関する研究)

伊藤道徳¹⁾，山本千鶴子¹⁾，松田純子¹⁾，横田一郎¹⁾，西條隆彦¹⁾，内藤悦雄¹⁾，
松原育美²⁾，元木 宏²⁾，好井信子³⁾，藤田甫³⁾，黒田泰弘¹⁾

要約：1993年8月から1996年12月まで，徳島県および香川県で出生した新生児のうち保護者からウィルソン病スクリーニング検査の同意が得られた新生児51,372名を対象として，新生児ウィルソン病マス・スクリーニング検査のパイロット・スタディを行った。初回検査の陽性者は，401名(0.78%)であった。このうち284名に再採血検査を行い，48名がカット・オフ値以下であった。ついで，48名中35名に再々採血検査を行ったが全例カット・オフ値以上であり，ウィルソン病患者は見出されなかった。幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を徳島県で実施するために，そのシステム作りをおこなった。徳島県小児科医会に研究協力の依頼をおこない採血機関として徳島県小児科医会会員の所属する53医療機関から，また検査機関として徳島県保健環境センターから研究協力の承諾を得ることができた。これにより徳島県において幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を平成9年4月から開始することとなった。

見出し語：ウィルソン病，マス・スクリーニング，ホロセルロプラスミン，血液濾紙

研究目的：ウィルソン病は放置されれば肝硬変や錐体外路症状などを呈する予後不良な疾患であるが，早期発見・早期治療により発症を予防することが可能である。そこで，現行新生児マス・スクリーニングシステムにおける新生児ウィルソン病スクリーニング検査の可能性を検討するために，現行の新生児マス・スクリー

ニングシステムにおいて1993年8月から徳島県・香川県においてウィルソン病マス・スクリーニングのパイロットスタディを行なった。また，1歳6カ月から6歳児を対象とした幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を開始するために，徳島県において幼児期ウィルソン病スクリーニングシステムを構築したので報告する。

1) 徳島大学医学部小児科，2) 徳島県保健環境センター，3) 香川県衛生研究所

研究対象：1993年8月から1996年12月までに徳島県・香川県で出生した新生児のうち、文書により保護者からウィルソン病マス・スクリーニングの同意が得られた新生児51,372名を対象とした。

研究方法：現行新生児マス・スクリーニングで採取した乾燥濾紙血を用いてニッショーから提供を受けたホロセルロプラスミン測定用ELISAキットにより血中ホロセルロプラスミン濃度を測定した。

研究結果：

1) 新生児ウィルソン病スクリーニング検査

現行新生児マス・スクリーニングシステムにおいて採血した乾燥血液濾紙を用いた新生児ウィルソン病マス・スクリーニングの結果を表1に示す。検査を受けた51,372名のうち再測定でもカット・オフ値以下であった401名(0.78%)を初回検査陽性者として再採血検査を依頼した。このうちこれまでに284名について再採血検査を施行することができたが、このうち48名が再採血検査でもカット・オフ値以下であり再々採血検査を依頼した。この48名中35名に再々採血検査を実施したが、全例濾紙血中ホロセルロプラスミン濃度はカット・オフ値以上となりウィルソン病患者は見いだされなかった。

2) 幼児期ウィルソン病スクリーニングシステム

幼児期ウィルソン病スクリーニングを徳島県で開始するためには、採血機関としての医療機関の、検査機関としての徳島県保健環境センターの協力が必要である。このためにまず、徳島県幼児期ウィルソン病スクリーニングシステム(案)

(表2)を作成した。これに基づいて徳島県小児科医会および徳島県保健環境センターに研究協力を依頼したところ、採血機関として徳島県小児科医会会員の所属する53医療機関より、また検査機関として徳島県保健環境センターから承諾を得ることができ、平成9年4月より徳島県において幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を開始することとなった。

考案：1993年8月から1996年12月までに徳島県および香川県で出生した新生児のうち保護者の同意が得られた51,372名を対象として現行新生児マス・スクリーニングシステムにおいて新生児ウィルソン病マス・スクリーニング検査のパイロットスタディを行ったが、患者は見いだされなかった。これまでの本研究班における新生児ウィルソン病スクリーニング検査において患者が見いだされていないこと、またウィルソン病患者の濾紙血中ホロセルロプラスミン濃度がカット・オフ値以上である症例も報告されていることから、幼児期ウィルソン病スクリーニング検査の有用性を検討することも重要である。そこで、徳島県において1歳6か月から6歳児を対象とした幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を実施するために、幼児期ウィルソン病スクリーニングシステムの構築を試みた。まず、徳島県幼児期ウィルソン病スクリーニングシステム(案)を作成し、これに基づいて徳島県小児科医会会員に対して採血機関としての、徳島県保健環境センターに検査機関としての研究協力を依頼したところ、徳島県小児科医会会員の所属する53の医療機関および徳島県保健環境センターから研究

協力の承諾を得ることができた。これにより徳島県においては図1に示すシステムで平成9年4月から幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を実施することが可能

となった。今後、本システムに基づいて幼児期ウィルソン病スクリーニング検査を実施し、その有用性を検討していく予定である。

表1：新生児ウィルソン病マス・スクリーニング結果
(1993年8月～1996年12月)

カット・オフ値	4mg/dl (香川県) 8mg/dl (徳島県)
検査総数	51,372名
初回検査陽性者数	401名 (0.78%)
再採血検査数	284名
再採血検査陽性者数	48名
再々採血検査数	35名
再採血検査陽性者数	0名

表2：徳島県幼児期ウィルソン病スクリーニング検査システム (案)

1. 協力医療機関、1歳6カ月および3歳健診でのパンフレット配布およびポスター掲示
2. 希望者に対する協力医療機関での説明文による説明と同意書の取得
3. 協力医療機関での濾紙血採血、検査機関への送付
4. 検査機関での活性型ホロセルロプラスミン測定
5. 採血機関（協力医療機関）および厚生省研究班研究協力者への結果報告
6. 陽性者の協力医療機関での再採血または精査機関への紹介

協力医療機関

徳島県小児科医会会員で、本スクリーニング検査への協力申し出のあった会員の所属する医療機関

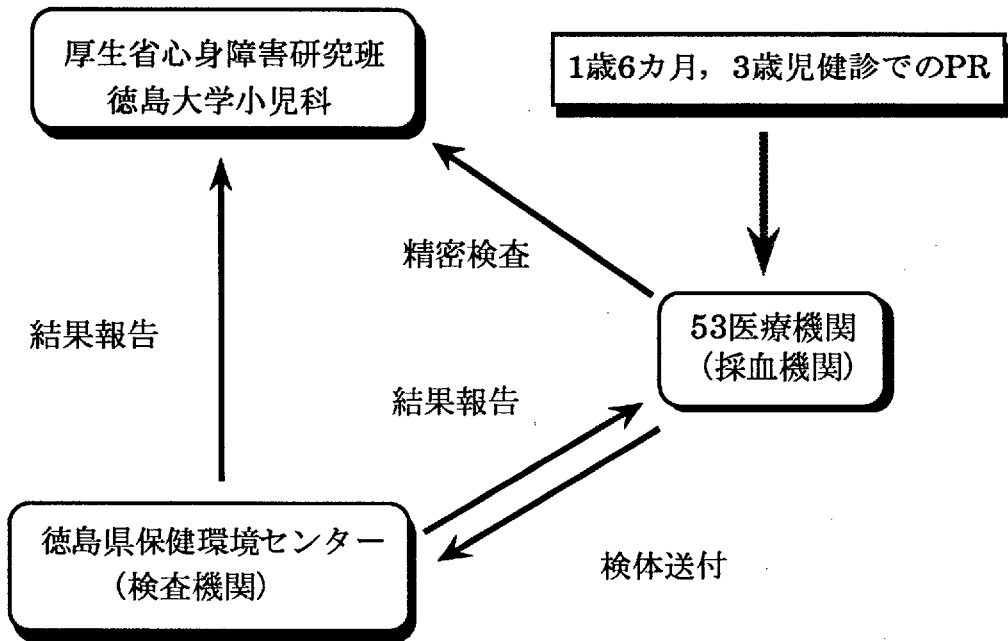
検査機関

徳島県保健環境センター

精査機関

徳島大学医学部小児科

図1：徳島県幼児期ウィルソン病スクリーニングシステム





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: 1993年8月から1996年12月まで、徳島県および香川県で出生した新生児のうち保護者からウイルソン病スクリーニング検査の同意が得られた新生児51,372名を対象として、新生児ウイルソン病マス・スクリーニング検査のパイロット・スタディを行った。初回検査の陽性者は、401名(0.78%)であった。このうち284名に再採血検査を行い、48名がカット・オフ値以下であった。ついで、48名中35名に再々採血検査を行ったが全例カット・オフ値以上であり、ウイルソン病患者は見出されなかった。幼児期ウイルソン病スクリーニング検査を徳島県で実施するために、そのシステム作りをおこなった。徳島県小児科医会に研究協力の依頼をおこない採血機関として徳島県小児科医会会員の所属する53医療機関から、また検査機関として徳島県保健環境センターから研究協力の承諾を得ることができた。これにより徳島県において幼児期ウイルソン病スクリーニング検査を平成9年4月から開始することとなった。