

マターナルPKUの予防対策；一般への啓蒙
(分担研究；追跡調査と治療基準に関する研究)

大矢紀昭★、小山正彦★★、丸尾良浩★★、安福千浪★★★

要約；マターナルPKUの予防はハイリスク女性に一日も早く正しい情報を伝えることにあると考え、滋賀県で可能なことから実施した。

まず滋賀県保健衛生協会の記録より血中フェニルアラニンが2回以上4mg/dl以上を呈して精査病院に紹介された3女性をリストアップした。次に県の先天性代謝異常検査等専門委員会の了解をえて3女性に元の主治医よりマターナルPKUに関する説明の手紙を直接本人に送った。しかし、反応みられず、ハイリスク女性への直接的なアプローチは限界と考え、医師を含めた一般の人々への啓蒙活動に中心を移した。

1. 医師を含めた小児保健関係者へ

- ①日本小児科学会滋賀地方会で発表
- ②日本小児保健学会で発表
- ③日本医事新報に投稿

2. 一般の人々へ

- ①一般新聞に掲載
- ②滋賀医大小児科ホームページを開く

見出し語；マターナルPKU、フェニルケトン尿症、スクリーニング

〈はじめに〉

マターナルPKUを予防するにはハイリスク女性に正しい情報を伝えて、彼女らが妊娠前より厳格な管理下で出産を迎えることにあると考えた。しかも新生児の代謝内分泌マスキング（ガスリーテスト）が制度化されて20年になることを考えて、ハイリスク女性への情報伝達は緊急の重大事と考えて、滋賀県にて可能なことから取り組んできた。まず県保健衛生協会（ガスリーセンター）の記録よりハイリスク女性をリストアップした（表1）。その後県に依頼し先天性代謝異常検査等専門委員会を開いてもらい、リストア

ップした女性への情報伝達法について相談した。同委員会にて2回以上、4mg/dl以上であったため精査病院に紹介された女性に元の主治医より直接手紙を送ることに決定した。内容はマターナルPKUの簡単な説明と結婚したら妊娠前に再度フェニルアラニン検査を受けるようすすめるもので一度連絡をしてほしいとも書いておいた。しかし何ら反応はなく、これ以上ハイリスク女性に直接アプローチするには問題があると考え、医師を含めた小児保健関係者や一般の人々への啓蒙活動に活動の中心を移していった。

★滋賀医科大学看護学科 ★★同、小児科 ★★★滋賀県保健衛生協会

〈実施と計画〉

1. ハイリスク女性への直接連絡

表1に示した8例中、症例3のAtypical PKUと症例4のNon-PKU mild hyperphenylalaninemiaと症例5のClassic PKU（現在福岡にて治療中）の3女性に元の主治医より直接手紙を送った。

2. 一般の人々への啓蒙

(1) 医師を含めた小児保健関係者へ

①第37回日本小児科学会滋賀地方会
「古典的PKUの自然予後とmaternal PKU」1997.5.31

②第44回日本小児保健学会（京都）
「マターナルPKUの予防対策：滋賀県での取り組み」1997.11.15

③日本医事新報に投稿：一週一話
「マターナルPKUの時代くる」
No.3822 p.119, 1997.7.26

(2) 広く一般の人々へ

① 一般紙に掲載

日本医事新報を読んだMedical Tribuneの記者よりインタビューあり6地方紙に掲載

② インターネットで滋賀医大小児科のホームページにマターナルPKUの解説開く。
'98.2.9現在326回開かれているが効果の程は疑わしい

③ ポスターを保健所、市町村役場、産科・小児科の医院に掲載予定：なお未解決の問題あり実現していない

〈考察〉

1. ハイリスク女性への直接連絡

県の先天性代謝異常検査等専門委員会にて「元の主治医より本人に直接手紙を送るなら問題はない」との了解を得て実施した。手紙は返送されていないので、届いていると思われるが、3女性共に何ら反応がない。しかしこれ以上直接連絡をするには問題があると考え、不安を抱きながらもそのままにしている。他に、ガスリーセンター

の記録より1回のみ4mg/dl以上あり、同センターの再検にて正常と判定された児が33人（男13、女20）いたことも判明した。この程度の児に直接アプローチするには問題が多いとの意見でハイリスク女性とは見なさなかった。しかしマターナルPKUの安全域を6mg/dl以下とすると決して安心できる女性達ではない。以上よりハイリスク女性への直接連絡には限界があると考え、次の一般の人々への啓蒙対策を実施した。

2. 一般の人々への啓蒙

広く一般の人々もマターナルPKUに関する知識を持ってもらうように啓蒙する。結婚して子どもを希望する時は再度自分の母子手帳を見て、もし一度でもフェニルケトン尿症の疑いで再検になっていれば、念のため産科か小児科の医師に相談してもらう。この相談に応じてもらうためにも、産科・小児科の医師のみでなく、保健婦、助産婦、看護婦や養護教員にまで広く啓蒙する必要がある。この際、マターナルPKUが予防可能な疾患であることを強調していきたい。

3. ポスターの問題点

ポスターの案を表2に示したが、以下のような問題がありなお実現していない。

(1) 保健所や市町村役場への掲載：大学の教授名では無理で、厚生省や研究班から県保健対策課への正式な依頼状がいる。

(2) 産科や小児科医院への掲載：各医師の本症に対する十分な知識が必要である。

(3) ポスターを見る時期：妊娠後に産科や母子手帳をもらいに役場に行ってポスターを見ても今回の妊娠には間に合わない。この点は、厚生省の小田課長が昨年日本小児保健学会で「母子手帳の中にマターナルPKUの説明をいれる事を考慮している」と発表されたのと同じ意味と考えている。

4. 現時点での問題点

(1)ハイリスク女性への直接接触には限界がある。

(2)一般の人々へ情報を流しても、再検を受けてほしい対象者はごく少数なので効果が疑わしい。

(3)万一該当者が検査を受けに産科や小児科医院を受診した時、

①各医師が充分に対応してくれるか？

②検査の費用は誰が負担するのか？

5. 将来にむけて

スクリーニングの普及によってマターナルPKUという新しい問題がでてきた。しかも安全な血中フェニルアラニン値に関する学説の変化によって、対象女性の範囲も変わってきた。同じ様な事は将来も充分起こりうると思われる。従って、以下の様な委員会を滋賀県にも早く作りたい。

フォローアップ委員会（仮称）

(1)構成：行政、産科・小児科の医師、ガスリーセンター、保健婦など

(2)ガスリーテストにて一度でも陽性となった児のリストを作成

(3)新生児期の精査で正常と判定されても、将来新しい問題が出てきた時に委員会より連絡の取れる住所と連絡をとることに対する了解を得ておく。

(4)少なくとも年に1回は報告会と勉強会を開く。

表1：ガスリーテストにて2回以上4 mg/dlを示した児

症例1：女（74.12）Classic PKU:他大学
症例2：男（77.11）正常：青森へ
症例3：女（80.9）Atypical PKU:本学
症例4：女（81.7）Non-PKU mild h.:本学
症例5：女（81.8）Classic PKU:本学、福岡へ
症例6：男（84.10）Classic PKU:本学
症例7：男（85.4）Non-PKU mild h.:本学
症例8：男（96.1）Non-PKU mild h.:本学

表2：ポスター（案）

お母さんになる貴女へ！

「元気な赤ちゃんを生みたい」全世界のお母さんの願いです。元気な赤ちゃんを生むためにお母さんになる貴女自身の母子手帳を見直して下さい。

もし新生児期の代謝内分泌スクリーニング検査（昭和52年より実施）にてフェニルケトン尿症（血中フェニルアラニンが高くなる病気）の疑いが一度でもあった方は妊娠前に産科医か小児科医とよく相談して下さい。

血中フェニルアラニンが少しくらい高くても貴女には何ら問題はありませんが、お腹の中の胎児には影響が強く、赤ちゃんの知能や心臓に障害を残す危険があります。しかし、妊娠前よりの食事療法で予防出来ますので心配しないで下さい。

（ご質問は下記連絡先まで）

厚生省心身障害研究班

「効果的なマススクリーニングの実施に関する研究」

連絡先：滋賀医大小児科

Tel 077-548-2399

Fax 077-548-2397



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; マターナル PKU の予防はハイリスク女性に一日も早く正しい情報を伝えることにあ
ると考え、滋賀県で可能なことから実施した。

まず滋賀県保健衛生協会の記録より血中フェニルアラニンが 2 回以上 4mg/dl 以上を呈し
て精査病院に紹介された 3 女性をリストアップした。次に県の先天性代謝異常検査等専門
委員会の了解をえて 3 女性に元の主治医よりマターナル PKU に関する説明の手紙を直接本
人に送った。しかし、反応みられず、ハイリスク女性への直接的なアプローチは限界と考
え、医師を含めた一般の人々への啓蒙活動に中心を移した。

1. 医師を含めた小児保健関係者へ

日本小児科学会滋賀地方会で発表

日本小児保健学会で発表

日本医事新報に投稿

2. 一般の人々へ

一般新聞に掲載

滋賀医大小児科ホームページを開く