

マターナルPKUの効果的予防法の検討 (分担研究班：追跡調査と治療基準に関する研究)

黒田泰弘，伊藤道徳

要旨：マターナルPKUを効率良く予防するためには追跡調査体制から外れた高フェニルアラニン血症およびPKUの女性患者（ハイリスク女性患者）にいかに効率良くアクセスできるかがポイントである。住所不明のハイリスク女性患者を見出すためには女児中学生あるいは知的障害児を出産した女性を対象としたPKUのスクリーニングが有効であろう。しかし、費用、低受検率が問題になろう。ハイリスク女性患者にアクセスする他の方法として各自治体のスクリーニング検査機関，特殊ミルク使用状況調査を行っている母子愛育会，小慢給付申請書を扱っている各自治体ができる情報を利用する方法が考えられる。この中ではスクリーニング検査機関が得ている情報がとくに有用であろう。各自治体毎にマターナルPKUの発生を効果的に予防するためのプロジェクトをつくり，最大限の努力をなすべきである。

見出し語：マターナルPKU，予防，フェニルケトン尿症，追跡調査

＜はじめに＞フェニルケトン尿症（PKU）女性が正常男性と結婚し，低フェニルアラニン食事療法をせずに妊娠すると，遺伝的にヘテロ接合体である胎児も高濃度のフェニルアラニンにさらされるために，中枢神経障害をもった新生児として出生する。これがマターナルPKUであり，妊娠前からの母親の治療が必要である。最近，マターナルPKUの予防のためには，妊娠前から血中フェニルアラニン濃度を6mg/dl以下に維持することが勧められて

いる¹⁾。

従来，新生児マススクリーニングで発見された血中フェニルアラニン値が10mg/dl以下の高フェニルアラニン血症は治療されなかったが，高フェニルアラニン血症女児も成人した後，治療されずに妊娠した場合，マターナルPKUをきたす可能性がある。最近の研究ではPKUを含む遺伝性高フェニルアラニン血症女性，すなわちマターナルPKUハイリスク群を全国規模で追跡調査すると一度連絡した

徳島大学医学部小児科

だけでは45%が把握できない²⁾。したがって、新生児マススクリーニングによって発見されたが、追跡調査体制から外れたPKU女性だけでなく、高フェニルアラニン血症女性にもマターナルPKUの予防のための情報を何らかの方法で提供しなければならない。本研究ではその効率の良い情報提供方法について検討した。

＜研究方法＞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システム等に関する文献の検索により追跡調査体制から外れた患児に、プライバシーを保護しながらアクセスする方法を検討する。

＜研究結果＞追跡調査体制から外れた患者にプライバシーを保護しながら効率良く連絡を取ることは、新生児マススクリーニングを実施している自治体毎に行うのが妥当である。追跡調査体制から外れた原因、すなわち住所不明となった原因としては県外への転出、県内での転居、県外からの県内への転入が考えられる。

いずれの場合も患者にアクセスする方法には直接患者にアクセスする方法と両親を介してアクセスする方法とがある。前者には、以前の風疹予防接種のように妊娠の可能性のある全女子中学生を対象にするPKUのスクリーニングおよび知的障害児を出産した全女性、すなわち、ハイリスク母親を対象にするスクリーニングがある（図1）。

両親を介して患者にアクセスする方法には、各自治体のマススクリーニング検査機関、全国規模で特殊ミルク使用状況調査を行っている母子愛育会、および小児慢性特定疾患医療給付事業の申請書を扱っている各自治体ができる

情報を利用する方法がある（図2）。マススクリーニング検査機関がもっている情報（母親の氏名、採血機関名）から採血機関を介して県外への転出および県内での転居のために住所不明となった患者にアクセスできる可能性がある。母子愛育会の情報からは精査機関を介して全ての住所不明患者にアクセスできる可能性がある。小児慢性特定疾患医療給付事業の申請書からは精査機関を介して県内での転居および県内への転入による住所不明患者にアクセスできる可能性がある。

＜考案＞新生児マススクリーニングシステムは、患児を発見するマススクリーニング検査システムと発見された患児を長期間にわたって追跡・評価する追跡調査システムとからなる。わが国において、前者は比較的円滑に運営されているが、後者は十分に確立され、機能しているとはいえない。患児の追跡調査は、マススクリーニングの意義をより確実なものとし、患児にとってもより良い医療を受けるために極めて重要である。しかし、追跡調査には長期間にわたる地道な努力が必要であり、これを継続させるためには行政機関が中心となってシステム化することが必要不可欠である³⁾。少なくとも新しい情報をいつでも提供できるように患者の正しい住所を把握しておく必要がある。

最近、新生児マススクリーニングで発見されたが治療の必要がないということで追跡調査体制から外れた高フェニルアラニン血症女性もマターナルPKUの危険性があることが報告された。したがって、PKU女性患者のみならず高フェニルアラ

ニン血症女性患者にもマターナルPKUの予防のための情報を提供しなければならない。住所不明のマターナルPKUハイリスク女性患者を見出すためには妊娠可能な女子中学生あるいは知的障害児を出産した女性を対象としたPKUスクリーニングが有効であろう。しかし、検査費用の負担、予想される低受検率等に関する問題を解決するためにはかなり時間がかかるであろう。

各自治体のマススクリーニング検査機関、母子愛育会、小児慢性特定疾患医療給付事業を実施している行政機関が、もっている情報を利用してマターナルPKUハイリスク女性患者にアクセスする方法がより現実的である。この際、各自治体毎に主治医（小児科医）母親の主治医（産科医）を介してアクセスすることがすすめられる。また、患者と家族に諸事情が

あることも考えられるのでハイリスク女性患者には両親を介してアクセスすべきである。新生児マススクリーニング検査を実施している各自治体は、マターナルPKUの発生予防のためのプロジェクトを早急につくり、責任をもって最大限の努力をすべきである。

<文献>

- 1) 大和田操ほか：厚生省心身障害研究「代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング，進行阻止及び長期管理に関する研究」平成3年度研究報告書，p29，1992
- 2) 島田司已ほか：厚生省心身障害研究「新しいスクリーニングのあり方に関する研究」平成7年度研究報告書，p130，1996
- 3) 黒田泰弘ほか：周産期医学 28: 1998（印刷中）

図1：患者への直接アクセス方法

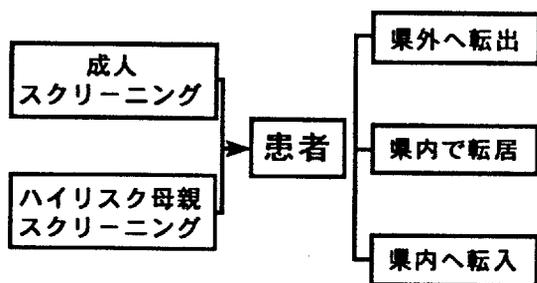
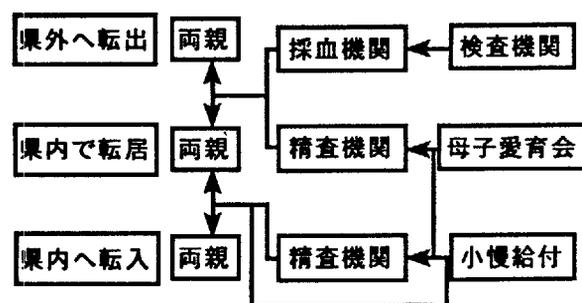


図2：両親を介してのアクセス方法





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:マターナル PKU を効率良く予防するためには追跡調査体制から外れた高フェニルアラニン血症および PKU の女性患者(ハイリスク女性患者)にいかに効率良くアクセスできるかがポイントである。住所不明のハイリスク女性患者を見出すためには女兒中学生あるいは知的障害児を出産した女性を対象とした PKU のスクリーニングが有効であろう。しかし、費用、低受検率が問題になろう。ハイリスク女性患者にアクセスする他の方法として各自治体のスクリーニング検査機関、特殊ミルク使用状況調査を行っている母子愛育会、小慢給付申請書を扱っている各自治体が得ることができる情報を利用する方法が考えられる。この中ではスクリーニング検査機関が得ている情報がとくに有用であろう。各自治体毎にマターナル PKU の発生を効果的に予防するためのプロジェクトをつくり、最大限の努力をなすべきである。