

### 新生児スクリーニングの今後の課題

日本では国の施策の一つとして昭和52年から新生児マス・スクリーニングを開始した。これまで年間約120万人がこの検査を受け、総計で約3000万人の新生児が参加している。札幌市でも延べ50万人が検査を受けている。途中で副腎過形成症の追加やヒスチジン血症の除外などがあり、現在は6疾患について実施している。現在いくつかの新生児スクリーニングにおける問題点について述べる。

### インフォームド・コンセント

新生児スクリーニングプログラムは先進国のみでなく広く世界的に普及しているが、生命倫理の観点からいくつかの問題点が論議されている。インフォームド・コンセントをとるということは、自由意志での参加を認めることであり、検査拒否もありえるということになる。もし、親権者が検査を拒否すれば、新生児は受ける機会を失い、その結果治療を受けるチャンスを失うことになる。このことは生命倫理の原則に反することになり、新生児スクリーニングではなじまないという論議もなされてきた。しかし今後発見される疾患が増えることが予想され、治療成果が確立されていないような疾患についてはインフォームド・コンセントが必要であるという見解は強く支持されている。

日本では、スクリーニングのガイドラインでインフォームド・コンセントをとることを決めており、両親への説明のためのビデオテープも作成されている。

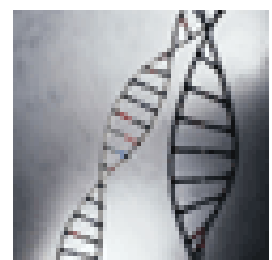


### 費用/便益と費用/効果

新生児スクリーニングはほとんどの国では公費で行われている。当然、費用対効果が問題となる。日本での費用/効果は1/1.8で、日本での経済効果は新生児120万人当たり30億円(10万人当たり2.5百万ドル)と報告されている。アメリカでも10万人当たり3.2百万ドルと報告されている。費用対便益は発生頻度と密接に関係するが、クレチン症が世界的にほぼ共通に検査され、効果を上げていることから大差ない結果になったと考えられる。費用対効果において、健康改善度、生存率、QOLなどについてはある程度の数値化が可能ではあるが、問題は両親の安心感や不安の解消、満足度などの数値に表されない効果をどう評価し、判断するのかである。

### 使用後のサンプルの処理

スクリーニング検査使用後の乾燥る紙血は様々な目的のために保存されてきた。たとえば疑陽性、偽陰性の確認のため、検査検体の取り違いの確認のためなどに使用するのが本来の目的であった。しかし、最近この使用検体をバイオバンクとして使用する案が世界で論議されている。この乾燥る紙血からはDNAだけでなくRNAも抽出可能であり、誤用されれば生命保険や雇用問題などの遺伝的差別



にも発展しかねない。最も大きな問題は、両親に検査使用後の乾燥ろ紙血に関する情報が伝えられていないことや保存に関してのインフォームド・コンセントがとられていないことが問題で、国際的に検討が加えられつつある。

### スクリーニング対象疾患の検討と社会的容認

現在、日本で行われている新生児スクリーニング対象疾患はいずれも諸外国で採用されている疾患である。今後もし、新しい疾患をスクリーニング対象疾患に選ぶ場合には、その条件をどう設定するかが問題になる。新生児スクリーニングの目的は、発症前の患児を新生児期に発見し、早期治療を行うことであり、対象疾患の治療法は確実性の高いものであることが求められてきた。しかし、最近では新生児スクリーニングの使命として「スクリーニング対象疾患の罹患率、死亡率、疾患によってもたらされる機能不全を除去あるいは減少させることにある」と考えられてきた。このような考えから、フェニルケトン尿症のような疾患だけでなく、日本では稀であるが鎌状赤血球症などの疾患も米国のかなりの州で行われている。

### 遺伝的差別

遺伝的差別とは遺伝病に罹患し何らかの障がいをもっているために差別を受けることではない（障がい者差別）。遺伝的差別とは表現型は健常者なのに何らかの変異遺伝子をもつことで受ける差別で、遺伝学的検査が現在ほど進歩していなければ生れなかった差別である。国家が運営する郵政事業庁の学資保険の加入に際して、フェニルケトン尿症やクレチン症の患児が加入拒否されていた事実が判明した。政府担当者から改善策が正式に伝えられたが、今後生命保険会社などとのつめが残されている。

### 今後の課題

世界的にみても、今後のスクリーニングの方向性からも、インフォームド・コンセントの必要性が強調されている。問題はスクリーニングに関する情報をいつどのように伝えるかである。情報を伝える機会を多く設けるため、妊娠が診断されたら何らかの機会を捉えて、産院のみでなく、保健センターなどでもビデオテープを用いるなどして妊産婦教育を計画することが強く望まれる。また、疾患の性質上、適正な遺伝カウンセリングも必要である。

欧米ではタンデムマス測定機がスクリーニング機器として登場し、台湾や韓国でも普及しつつある。近い将来日本においても導入される可能性があり、多くの種類の代謝異常疾患が発見されうることから、大きな転換期を迎えることになる。



タンデムマス測定器

### 最後にひとこと

これらの課題は、日本マス・スクリーニング学会松田理事長の昨年10月の本学会での特別講演から抜粋させていただきました。近い将来解決しなければならない問題点が数多くあるものと思われます。札幌市でも、マス・スクリーニング事業を先進的に進めていきたいと考えております。

マス・スクリーニングのホームページは <http://www.city.sapporo.jp/eiken/screen/>

(編集発行 保健科学課 水嶋好清)