

平成16年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）  
「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」  
分担研究報告書  
「新生児マススクリーニングで発見された症例の追跡調査に関する研究」

## 新生児マススクリーニングで発見された症例の追跡調査体制の再構築の手順

分担研究者 原田正平（国立成育医療センター研究所 成育医療政策科学研究室長）

### 研究要旨

新生児マススクリーニング（MS）で発見された対象疾患症例の追跡調査を、母子愛育会総合母子保健センターから国立成育医療センターに移管し継続的に行うため、考慮すべき社会的背景、現状、今後の方法論（＝再構築の手順）について検討を行った。1）社会的背景：平成17年4月から小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）が法制化され、それと時期を同じくして個人情報保護法が施行されることから、登録研究事業のための「同意書」にも十分な倫理的・法的配慮が必要となった。2）地方の現状：追跡調査をより精度の高いものとするためには、新生児MSに関する地域協議会あるいは連絡会議といった仕組みが地方に必要である。しかし、平成16年12月の時点で、スクリーニング検査機関を対象とした調査では、49施設中43施設からの回答で、23施設にしか地域協議会等は無かった。3）地域協議会等の設立、適切な「同意書」の普及、新生児MSの追跡調査と小慢事業の役割についての再確認などを、厚生労働省を通して各都道府県・指定都市の担当部に周知することで、追跡調査体制の再構築が可能となることを期待される。

### 研究協力者

青木菊麿（母子愛育会 総合母子保健センター）  
共同研究者  
木下和子（母子愛育会 総合母子保健センター）

調査の主体を国立成育医療センターに移管することが提言され、平成15年度以降検討を続けてきた。本年度は移管の実行、継続性の確保のために考慮すべき、社会的背景、現状、今後の方法論（＝再構築の手順）について検討を行った。

### A. 研究目的

母子愛育会総合母子保健センター（以下、愛育会）で昭和52年の新生児MS開始以来、継続的に行われてきたスクリーニング対象疾患患児の長期追跡調査は、一次資料として、各都道府県・指定都市からの「スクリーニング陽性者報告」を基に行われてきた。しかし、各地での個人情報保護条例施行などをきっかけに、平成4年度の京都市を皮切りとして、毎年、非協力自治体が増加し、現実的には追跡調査体制は破綻している。その最善の解決策として、追跡

### B. 研究方法

#### 1) 社会的背景

平成17年4月から小児慢性特定疾患治療研究事業が法制化され、それと時期を同じくして個人情報保護法が施行される。その影響について、法制化に関する厚生労働省からの資料および個人情報保護法に関する基礎資料を収集した。

#### 2) 地方の現状

日本マス・スクリーニング学会技術部会、同学会精度管理委員会による、全国のスクリーニ

ング検査機関を対象としたアンケート調査を、平成16年12月に行った。とくに、地方におけるMSに関する地域協議会または連絡会議の有無、対象疾患の専門医をコンサルタント医師として任命しているかどうか（個人名）について調査した。

また、昭和63年度から平成16年度までの、「スクリーニング陽性者報告」資料を提供可能であった自治体数を、愛育会保存資料から調査した。

## C. 研究結果

### 1) 社会的背景

小慢事業法制化および個人情報保護法の施行により、医療意見書の適切な改訂が求められている。特にその大原則は、1980年9月にOECD（経済協力開発機構）理事会において採択された「プライバシー保護と個人データの国際流通についてのガイドラインに関するOECD理事会勧告」の八つの原則（いわゆるOECD8原則）を考慮することである（参考資料：Q&A 個人情報保護法[第2版]、2004年、有斐閣）。

この8原則とは、①収集制限の原則、②データ内容の原則、③目的明確化の原則、④利用制限の原則、⑤安全保護の原則、⑥公開の原則、⑦個人参加の原則、⑧責任の原則、である。

医療意見書を提出する際に、その使用目的として「統計事業」および二次研究を前提とした「登録研究事業」があること等、8原則に適合する情報を明示し、保護者からの「同意書」を取得することで、適切なインフォームド・コンセントが得られるようにする。

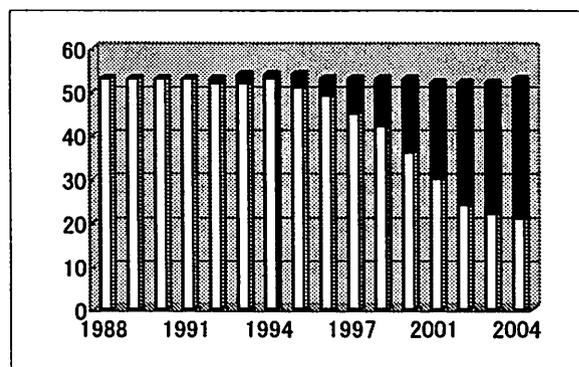
### 2) 地方の現状

スクリーニング検査機関を対象としたアンケート調査には、49施設中43施設（87.8%）からの回答が得られた。

この43施設では、対象疾患の専門医であるコンサルタント医師名が明記されたのは21施設（個人名不明が2施設）であった。また、MSに関する地域協議会または連絡会議が設置されているのは23施設であった。どちらの方

法によっても専門医と公式の連携が無い施設が、14施設（32.6%）あった。

愛育会からの一次資料請求に協力した自治体数は、平成3年度までは53中53（100%）であったが、平成4年度にまず京都市が資料提供を拒否し、その後急速に非協力自治体（図、黒カラム）が増加した。平成16年度の協力自治体数（図、白カラム）は53中21（39.6%）となっている。



## D. 考察

新生児MSが適切に行われているかどうかは、対象疾患の早期発見・早期治療の結果、患児の長期的な経過が良好なものとなっているかを明らかにすることで、初めて評価可能となる。

その長期的評価を可能とするシステムは、plan（計画）とdo（実施）で終わるのではなく、他の保健医療政策・事業と同様に、その政策・事業がどのように有効に行われているかのcheck（評価・モニタリング）と、その結果を基に次の一手（改善）をどのように行うかも加えて（action）、マネジメントサイクル（Plan-Do-Check-Action、PDCA）を形成することで目的が達せられる。

新生児MSのPDCA形成の条件は、スクリーニング陽性者の最終診断解析（偽陽性率、真の疾患発生頻度などの解明）、対象疾患患児の長期経過判定のための追跡調査体制が確立し、経年的に適切な情報が得られることである。

しかし、図に示したように、一次資料が自治体から提供されなくなり、平成16年度で約40

%以下となった状況では、新生児MS事業の有効性評価を全国的には行うことは、事実上不可能となっている。

しかも、各地方自治体内での地域協議会等の設置は、新生児MSが全国的に始められて約30年を経過しているにも関わらず停滞しており、地方から状況が改善されることも、ほとんど期待されない。それどころか、平成13年度の新生児MSに関わる事業費の一般財源化に伴い、検査事業の入札による安易な県外検査施設への委託、スクリーニング精度管理事業への無理解など、わが国でのスクリーニング水準の急速な低下が危惧される現状となっている。

一方、小慢事業法制化および個人情報保護法の平成17年4月からの同時施行は、適切な手順を踏んだ上での新生児MS陽性者の追跡調査体制の再構築に可能性を示すものと考えられている。

すなわち、これまでの経緯を整理すると、次のようになる。新生児MSに公的な根拠を与えていた昭和52年7月12日付の「先天性代謝異常検査等の実施について」（児発第441号、厚生省児童家庭局長通知）では、「昭和52年度から別紙要綱により新生児に対し血液によるマス・スクリーニング検査を実施することとし、従来から行われている小児慢性特定疾患治療研究事業による治療研究に係る医療給付とあいまって、早期発見早期治療の徹底を期することとした」と明記されていた。

この通知自体は、平成13年度の一般財源化に伴い廃止されているが、平成13年3月13日の厚生労働省雇用均等・児童家庭局による「全国児童福祉主幹課長会議資料」中にも「一般財源化によって事業の低下を招くことのないようお願いする」と強調され、その考え方が引き継がれていることは明らかである。

そうした経緯の下、小慢事業が法制化されたことは、スクリーニング対象疾患の早期発見早期治療を目的とした両輪の一方が「法的」根拠を与えられたということであり、新生児MS事業そのものも同等の意義を再確認されたと考え

るべきことは明らかである。

これまで述べてきたように、新生児MS事業が適切に運営されるためには、陽性者の追跡調査体制が確立し、治療成績、診療体制に地域差が無く、全国どこの地域に住んでいる新生児であっても、標準的な保健医療政策の恩恵を受けられることが保証されなければならない。

そのためには、地域協議会等の設立、適切な「同意書」の普及、新生児MSの追跡調査と小慢事業の役割についての再確認などを、厚生労働省を通して各都道府県・指定都市の担当部局に周知することが必要不可欠と考えられる。

小慢事業の法制化はこうした施策の正当性を支持しており、一刻も早い実施が望まれる。

## E. 結論

現行の新生児マススクリーニングは、地方自治体などの新生児MSの重要性への認識の低下により、危機的状況に瀕している。その現状を打破するためには、小慢事業が本来は、スクリーニング対象疾患の治療研究事業を担っていた事実を地方自治体などに周知徹底し、追跡調査体制の再構築及びスクリーニング精度管理体制についての公的な認知と拡充、場合によっては追跡調査体制と同様、スクリーニング精度管理の国立成育医療センターへの移管も含め、検討すべきものと考えられた。

## G. 研究発表

1. 論文発表：無し
2. 学会発表

S. Harada: The quality assurance system of neonatal screening in Japan. 5<sup>th</sup> Pacific Regional Meeting of International Society for Neonatal Screening, Sept. 14-17, 2004 Shanghai, P.R. China

原田正平：軽症クレチン症. 第32回日本マス・スクリーニング学会、10月、2004年（仙台市）