

第 II 次マススクリーニング研究班の発足に当って

主任研究者 和田 義 郎

昭和 52 年秋に 5 種類の先天性代謝異常症を対象とする新生児マススクリーニングテストが検査料公費負担の原則の下に実施されて以来、今年で丁度 10 年を経過したことになる。当初、指定された 5 疾患とは、(1) フェニルケトン尿症、(2) メープルシロップ尿症、(3) ホモシスチン尿症、(4) ヒスチジン血症、(5) ガラクトース血症、であったがその後昭和 54 年から先天性甲状腺機能低下症 (クレチン病)、更に昭和 59 年度からは神経芽細胞腫に関するマススクリーニングが追加されて現行の形となったものである。

B 型肝炎母児感染防止に関するスクリーニングテストも原理の上では新生児すべてに対するマススクリーニングとは言えないが母体についてのスクリーニングによってハイリスクの新生児を選び出し、発症 (またはキャリア化) を予防しようとする目的は正に「スクリーニングという手段に基く児の心身障害発生予防」そのものであり、昭和 60 年度から協同研究を展開して大きな成果を挙げていることにも特に触れておきたい。

更に次なるスクリーニング種目として本研究班は 21-水酸化酵素欠損に基く先天性副腎過形成 (Congenital Adrenal Hyperplasia: CAH) を採り上げてその速やかな実施方を関係各方面に要請している。実際に全国のスクリーニングセンターの内少くとも 4 個所でパイロットスタディが開始されているが、その詳細については本研究報告書の内容を調べて頂ければ良いと思う。

このように年を追って種目が増えてきた新生児マススクリーニングは、今後も必要に応じてカバーすべき分野を拡げようとしているが、生後間もない新生児についてそれだけの検査を実施せんとするその意義は一体何であろうか。

このことについては既に種々の機会に種々の観点からの議論がなされているので、此処では個々の意見を再録することを避けて基本的な事柄のみを記しておく。

新生児が生まれて既に或る疾患を発病する要件を体内に備え、その疾患がもし発症すれば生命的予後が極めて悪く、万が一生命をとりとめたとしても重症の心身障害に陥る危険性が大きい場合に、発症後の治療に急奔するよりは発症以前に要件を抑えて発病を予防することの方が遙かに大きな恩恵をもたらす結果を招来するに違いない。

先天的・遺伝的な疾患では一般的に治療も予防も困難とする時代が長く続いたが、Bickel らは 1953 年にフェニルケトン尿症の症例 (残念ながら既に発症したあとの症例ではあったが) に低フェニルアラニン食を与えて臨床症状の改善を報告し、一方 Guthrie & Susi は新生児の微量の血液を用いた細菌成長阻害試験にてフェニルケトン尿症を生後 1 週以内に診断し得ることを 1961 年に明らかにした。

新生児マススクリーニングの種目としての重要な条件は上記のような臨床上のハイリスクに加えて、Bickel らが示したような治療法（もっと望ましいものは発病の予防法）が確立され、Guthrie & Susi が明らかにしたような新生児期に診断が可能であることを挙げておかねばならない。

これらの条件を満足するものとして選定されたのが既に述べたフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症をはじめとする諸疾患であり、いずれに対しても基礎的な十分の量のデータの裏付けがなされている。

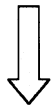
しかし、実際問題として年間に日本全国で 140 万人余り新しく誕生する児から採血し郵送し検査し診断・治療することは大変な労苦を伴うもので、マススクリーニングに従事される行政各機関、日本母性保護医協会、各地の検査センター、指定病院における主治医などの十分な御理解と御協力なしに今日の日本のマススクリーニングは有り得なかったことを明記しておきたい。

アメリカ・ヨーロッパ諸国に比較して体制の上では 17 年の遅れをもってスタートしたわが国のマススクリーニングは、しかしながら一旦スタートした後は奇跡的とさえ思われる検査率の急上昇を示して近年はコンスタントに 99% 以上のレベルを維持していて、諸外国の関係者から一様に賞讃されていることは真に欣ばしいことである。事実、年間を通じて 400 人近い新生児がマススクリーニングによって早期に適確に診断され医学的な管理の下に心身障害を免れて発育を続けている現況は国際的にも大いに誇るに足るものであろう。

新生児マススクリーニング発足以来 10 年間の足取りを辿れば、此処までの官民一体となった協力の成果がよく判り、この体制が継続されるならば将来には何の懸念もないようにも思われる。しかし、その反面スクリーニング体制が発足した当時は予想されなかった新しい疾患が偶発的に発見されることとなったり、患児が成長したあとで直面しなければならない妊娠・出産などの問題（例：母性フェニルケトン尿症）が大きくクローズアップされることにもなって来たことも事実である。

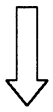
マススクリーニングの体制が存続する限り、検討しなければならない新しい問題が次々と派生して来るであろうことはこれまでの経験からしても十分に有り得ることと予想される。一つ一つの問題の解決には関係者の打って一丸となった協力がどうしても必要であり、そのために昭和 58 年度から 3 年間継続された第 1 次マススクリーニング研究班に引続いて第 2 次のマススクリーニング研究班が編成される運びとなった。

世界に誇るべきスクリーニングシステムの益々の発展を期待しながら、この研究班の中で優れた研究が展開されることを切望する次第である。



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



昭和52年秋に5種類の先天性代謝異常症を対象とする新生児マススクリーニングテストが検査料公費負担の原則の下に実施されて以来、今年で丁度10年を経過したことになる。当初、指定された5疾患とは、(1)フェニルケトン尿症、(2)メープルシロップ尿症、(3)ホモシスチン尿症、(4)ヒスチジン血症、(5)ガラクトース血症、であったがその後昭和54年から先天性甲状腺機能低下症(クレチン病)、更に昭和59年度からは神経芽細胞腫に関するマススクリーニングが追加されて現行の形となったものである。

B型肝炎母児感染防止に関するスクリーニングテストも原理の上では新生児すべてに対するマススクリーニングとは言えないが母体についてのスクリーニングによってハイリスクの新生児を選び出し、発症(またはキャリア化)を予防しようとする目的は正に「スクリーニングという手段に基く児の心身障害発生予防」そのものであり、昭和60年度から協同研究を展開して大きな成果を挙げていることにも特に触れておきたい。

更に次なるスクリーニング種目として本研究班は21-水酸化酵素欠損に基く先天性副腎過形成(Congenital Adrenal Hyperplasia:CAH)を採り上げてその速やかな実施方を関係各方面に要請している。実際に全国のスクリーニングセンターの内少なくとも4個所でパイロットスタディが開始されているが、その詳細については本研究報告書の内容を調べて頂ければ良いと思う。