

平成9年度厚生省心身障害研究
「効果的なマスキリーニングの施策に関する研究」

新生児マスキリーニングにおけるインフォームドコンセント、およびウイルソ
ン病における生活の質と負担に関する調査

(分担研究：新しい対象疾患に関する研究)

清水教一，三笠洋明*，久繁哲徳*，青木継稔

要約：Wilson病のマスキリーニングを導入する際に、備えるべきインフォームド・コンセントおよび本疾患の生活の質と経済的負担に関する調査を行った。インフォームド・コンセントに関する調査は、新生児マスキリーニングの受診者115名を対象として行った。マスキリーニングに関する様々な情報の提供が望まれていたが、その供給および受診者の理解と関心は十分でないと考えられた。

生活の質と負担に関する調査はWilson病患者10名の保護者を中心に行った。発症前に診断され、治療が開始された例は、生活の質は高く経済的負担も少なかった。これに対し、特に神経症状の強い症例にては、生活の質は低く経済的負担も大きかった。これらのことより、早期診断・早期治療開始を目的とするWilson病マスキリーニング・システム確立の意義が再確認された。

見出し語：Wilson病マスキリーニング，新生児マスキリーニング，インフォームドコンセント，生活の質

[緒言]

マスキリーニングを実施する際に、受診者（小児科領域においては保護者、主に母親）に対してインフォームドコンセントを実施することが生命倫理的に必要とされる。しかし、その条件に関しては本邦においてほとんど研究されていない。受診者が求めるインフォームドコンセントの内容を明らかにする目的にてアンケート調査を行い、その結果を検討した。

Wilson病は、肝硬変・錐体外路症状およびKayser-Fleischer角膜輪を3主徴とする、先天性銅代謝異常症の代表的疾患である¹⁾²⁾。本症は、また治療可能な数少ない遺伝病の一つである。銅キレート薬による治療法が確立されて

おり、症状が出現する以前に診断、治療を開始すれば発症の予防が可能である。さらに、本症は現在マス・スキリーニングの対象となっている疾患の一部よりも発生頻度が高く、小児期の慢性肝疾患としては最も頻度が高い¹⁾。これらのことより、現在本症のマスキリーニング・システムへの導入が検討されている。その導入の意義を検討する目的にて、本疾患における生活の質と社会経済的負担の調査を行った。

[対象および方法]

1. 新生児マスキリーニングにおけるインフォームドコンセントに関する調査

1) 新生児期マスキリーニングの受診者（母

親) 115名を対称として、アンケート調査を行った。アンケートは1か月健診受診時に施行した。病院別の調査対象者数は、大病院(大学病院クラス) 47名、中病院(200床以上の総合病院で大学病院クラスを除く) 36名、小病院(それ以下のクラス) 32名であった。調査対象病院のある地域は、東京都目黒区、世田谷区および横浜地区であった。なお、病院の分類は出産病院の分類であり、1か月健診受診の病院とは必ずしも一致しない。

2) アンケートは、受診者がスクリーニングを受ける際の情報提供について以下の内容にて施行した。

- a. 新生児スクリーニングに際して提供を望む情報。
- b. 情報提供の方法。
- c. スクリーニング受診に対する同意について。
- d. プライバシー保護について。
- e. スクリーニング対象疾患について。
- f. スクリーニング検査後の試料の取り扱いについて。

2. Wilson病患者の生活の質と社会経済的負担に関する調査

Wilson病患者10例(肝型3例、神経型あるいは肝神経型3例および発症然型例)に関して、その保護者(両親および配偶者)、および医療関係者として、研究協力者(筆者)と一部の主治医に対して以下の内容のアンケートを施行した。

- 1) 現在の健康状態
 - a. 移動の程度。
 - b. 身の回りの管理。

c. ふだんの活動。

d. 痛みや不快感。

e. 不安。

2) 健康の温度計

3) 望ましい健康状態との交換

4) 時間的、経済的負担(保護者のみ)

[結果]

1. 新生児マススクリーニングにおけるインフォームドコンセントに関する調査

アンケート調査において、スクリーニング実施時に提供しうる情報として9項目を記載したが、すべての項目において、約80%以上の受診者が情報提供は必要と考えていた(表1)。しかし、実際は受診者の約半数が情報の提供はなされていないと感じていた(表2)。

表1. 新生児マススクリーニング実施時に提供を必要とする情報

情報の種類	必要(%)	必要十少し必要(%)
スクリーニングの意義と内容	67.0	79.2
検査の安全性	76.3	84.2
検査の有効性	80.0	89.6
偽陽性と偽陰性の不利益	71.7	78.8
早期発見と早期治療の有効性	87.7	94.7
数値・確率による提示	79.8	93.0
プライバシーの保護	83.2	95.6

表2. 新生児マススクリーニングにおける情報提供

情報提供なし	50.4%
一部提供	40.0
ほとんど提供	9.6

情報提供の方法に関しては、施行されている方法は口頭説明が多く、受診者が希望する方法としては、文書あるいは面接が多かった(表3)。

表3. 新生児マススクリーニングにおける情報提供の方法

項目	行われている方法(%)	望ましい方法(%)
口頭による説明	66.7	21.9
文書による説明	25.5	49.1
視聴覚教材による説明	0.0	7.0
面接による説明	0.0	21.9
その他	7.8	0.0

検査実施に対する同意の必要性に関しては、80%以上の受診者が必要と考えているにもかかわらず、実際は76.8%が同意を求められなかったと回答した。

受診者の新生児マススクリーニング対象疾患に関する知識に関しては、現在施行されている疾患とされていない疾患をat randomに並べ、はい(施行されていると考える)、いいえ(されていないと考える)にて回答してもらった。その結果、現行のマススクリーニング対象疾患をすべて正確に答えられた受診者はほとんど認められなかった。

2. Wilson病患者の生活の質と社会経済的負担に関する調査

Wilson病10症例のうち7例の保護者が、現在のEuroQOL、健康状態について、特に問題視していなかった(表4)。また、医療関係者の意見もほぼ同様であった(表4)。家族の評点尺度、健康の温度計についても、EuroQOL

に問題のあった3例が低い値を示していた。また、経済的負担もこの3例が負担が大きいという結果であった。なお、症例6は入院加療中の神経型症例であり、かなり強い錐体外路症状が認められる。症例8は、神経症状はかなり改善してきているが、最近神経症状が出現してきた神経型症例、そして症例7は幼年期に肝不全を呈した劇症型症例である。

表4. Wilson病における生活の質

Case	回答者	効用		EuroQOL				
		RS	TTO	移動	身の回り	活動	痛み	不安
1	家族	0.70	0.56	1	1	1	1	1
	医療提供者	1	1	1	1	1	1	1
	研究者	0.25	0.89	1	1	1	1	1
2	家族	0.70	0.88	1	1	1	1	1
	医療提供者	1	1	1	1	1	1	1
	研究者	0.20	0.75	1	1	1	1	1
3	家族	0.90	0.67	1	1	1	1	1
	医療提供者	0.80	0.50	1	1	1	1	1
	研究者	0.95	0.67	1	1	1	1	1
4	家族	0.80	0.50	1	1	1	1	1
	医療提供者	0.95	0.46	1	1	1	1	1
	研究者	0.80	0.73	1	1	1	1	1
5	家族	0.35	0.67	2	3	3	2	2
	医療提供者	0.10	0.83	2	3	3	3	2
	研究者	0.65	0.60	1	1	2	1	1
7	家族	0.75	0.80	1	1	1	1	1
	医療提供者	0.80	0.80	1	1	1	1	1
	研究者	0.40	0.40	1	1	1	1	3
8	家族	0.25	0.80	1	1	1	1	3
	医療提供者	1.00	0.64	1	1	1	1	1
	研究者	1	1	1	1	1	1	1
9	家族	0.80	0.73	1	1	1	1	1
	医療提供者	1.00	0.64	1	1	1	1	1
	研究者	0.80	0.73	1	1	1	1	1
10	家族	0.76	0.62	1.10	1.20	1.30	1.10	1.30
	医療提供者	0.75	0.82	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00
	研究者	0.56	0.73	1.10	1.20	1.20	1.20	1.30

効用：死亡=0、望ましい健康=1

EuroQOL：1=問題なし 2=軽度の問題 3=重度の問題

RS：評点尺度

TTO：時間得失法

[考察]

1. 新生児マススクリーニングにおけるインフォームドコンセントに関する調査

マススクリーニング施行時における情報の提供および同意に関する調査において、受診者が考えている情報提供と同意の必要性と実際に感じている施行の程度にはかなりの差違が認めら

れた(表1-3)。今後は、文書の配布、面接などによる情報の提供と同意の確認が必要であると考えられた。また、1か月健診時、すなわちマススクリーニングの結果がすでに受診者へは報告されて後の調査であるにも関わらず、対象疾患に関する知識が正確でないなど、受診者の関心の低さを示す結果も得られた。受診者を不安にさせるような過度な情報の提供はむしろ好ましくないが、妊娠中より検査実施時までには何度かマススクリーニングに関する情報提供を行うなど、受診者の興味・関心を促す教育的な情報提供あるいは指導が必要であると結論した。

2. Wilson病患者の生活の質と社会経済的負担に関する調査

今回の調査の結果、軽症の肝型、神経症状が著明に改善した神経型および発症前型症例においては、家族の生活の質に関する不安および経済的負担は極めて少ないと思われた。これに対し、現在神経あるいは精神症状を有する症例においてはこれらの不安・負担が強かった。この結果はWilson病各病型における予後に密接に関係していると考えられる。1990-1991年に東邦大学医学部第2小児科学教室が中心となって施行した「Wilson病全国調査」における病型別予後の結果をふまえて検討した^{31,4)}。神経型、肝神経型Wilson病ともに死亡率は低く、生命予後は良好といえる。しかし、肝型Wilson病患者のほとんどが普通の日常生活を送っているのに対し、療養所、病院あるいは自宅にて加療中の症例が多く認められた。これは進行した神経障害の不可逆性に起因すると考えられる。また、肝型においては極めて生命予

後が不良の劇症型症例が全症例の4-7%に認められる^{31,5)}。本症患者のquantity of life, quality of lifeをとともに改善させるために、マススクリーニング導入による早期発見・早期治療開始のシステムを確立することが極めて重要な課題であると考えられた。

文献

- 1) Danks DM. In *Metabolic Basis of inherited Disease*. pp1411-1431, McGraw-Hill, 1989
- 2) 青木継稔. *Wilson病*, 星和書店, 1984
- 3) 青木継稔, 原まどか, 鈴木真理子他. *Wilson病の全国追跡調査成績*. *小児内科* 23: 1893-1898, 1991
- 4) 清水教一, 鈴木真理子, 青木継稔他. *全国調査からみた神経型・肝神経型Wilson病の臨床像および肝銅含量に関する検討*. *脳と発達* 28: 391-397, 1996
- 5) 清水教一, 山口之利, 青木継稔他. *銅代謝を中心としたWilson病全国調査成績, 約670例の集計結果*. *Biomed Res Elements* 6: 235-236, 1995



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: Wilson 病のマススクリーニングを導入する際に、備えるべきインフォームド・コンセントおよび本疾患の生活の質と経済的負担に関する調査を行った。インフォームド・コンセントに関する調査は、新生児マススクリーニングの受診者 115 名を対象として行った。マススクリーニングに関する様々な情報の提供が望まれていたが、その供給および受診者の理解と関心は十分でないと考えられた。

生活の質と負担に関する調査は Wilson 病患者 10 名の保護者を中心に行った。発症前に診断され、治療が開始された例は、生活の質は高く経済的負担も少なかった。これに対し、特に神経症状の強い症例にては、生活の質は低く経済的負担も大きかった。これらのことより、早期診断・早期治療開始を目的とする Wilson 病マススクリーニング・システム確立の意義が再確認された。