

新生児マススクリーニングを受ける際のインフォームドコンセントについての調査、なら  
びに有機酸血症、高アンモニア血症患児の生活の質と負担についての調査。  
(分担研究：新しい対象疾患の導入に関する諸条件)

高柳正樹 1)、三笠洋明 2)、久繁哲徳 2)

要約：1. 新生児マススクリーニングを受ける際のインフォームドコンセントについての調査を行った。千葉県内の3施設で、合計108件の調査を一ヶ月検診時に行った。その結果スクリーニング時に内容について説明を受けていないとしたものが76%であった。また同意についても求められなかったとしたものが70%と多数を占めた。インフォームドコンセントをいかしたら有効に行なえるかを検討すべきであると思われた。

2. スクリーニングを開始する前に、疾患の生活の質に与える影響と負担の程度を評価しておくことは、スクリーニングの効果を知るために重要なことである。今回有機酸血症、高アンモニア血症患児の生活の質と負担についての調査を10例を対象に行った。生活の質の評価は疾患また各症例において、0.1から1.0まで大きく異なっていた。その平均値はおおよそ0.6前後であった。看護婦および私が評価した評点もほぼ同じ値であった。年間の負担の平均は約812万円であった。このうち医療費の占める割合は26%であり、介護の費用が13%、通院にかかる費用が55%であった。

見出し語：有機酸代謝異常症、マススクリーニング、インフォームドコンセント、生活の質と負担

1. 新生児マススクリーニングを受ける際のインフォームドコンセントについての調査。

研究目的：スクリーニング時のインフォームドコンセントについての現状とあるべき姿を検討する。

方法：スクリーニングを受けた新生児の母親を対象に、一ヶ月検診時にアンケート調査を行った。千葉県内の2総合病院と1開業施設とで、合計108件の調査を行った。表1、2に年齢別、児の数別のサンプル数を示す。

年齢階級	人数	%
-24	10	9.3
25-29	51	47.2
30-34	29	26.9
35-39	16	14.8
40-	2	1.9

児の数	人数	%
1	59	55.7
2	33	31.1
3	14	13.2

結果：児のスクリーニング時にインフォームドコンセント(説明と同意)をうけたか否かの問いに対する結果を表3、表4に示す。

表3 情報提供を受けたか		表4 同意求められたか	
情報の種類	%		%
情報提供なし	76.2	求められなかった	69.5
一部提供	18.1	口頭で求められた	15.2
ほとんど提供	5.7	文章で求められた	15.2

表5にスクリーニング実施時に提供してほしい情報、表6に望ましい情報提供の仕方、表7に望ましい同意の取り方を尋ねた結果を示す。

情報の種類	必要であるとした %
スクリーニングの意義と内容	58.9
検査の安全性	68.5
検査の有効性	72.9
疑陽性と偽陰性の不利益	59.8
早期発見と早期治療の有効性	82.2
数値・確率による提示	71.4
プライバシーの保護	75.7

- 1) 千葉県こども病院 代謝科
- 2) 徳島大学医学部衛生学教室

表6 望しい提供の仕方		表7 望しい取り方	
提供の仕方	%	同意の取り方	%
必要ない	1.9	同意は不必要	17.8
口頭による説明	23.6	口頭で確認	49.5
文書による説明	49.1	文書への署名	31.8
視聴覚教材による説明	8.5	その他	0.9
面接による説明	16.0		
その他	0.9		

現在行われているスクリーニングの項目について聞いた結果では、その疾患のスクリーニングが現在行われているかいないかの二者択一の設問にも関わらず、全ての疾患に対してその回答の比率はおおよそ半々であった。

スクリーニング検体の目的外使用の可否についての設問では当初の目的以外は使用してはいけないとしたものが64.5%であった。目的外の使用を可としたものでも、事前の了解を必要とするとしたものが69.2%と多くを占めた。

**考案：**スクリーニング時にインフォームドコンセント（説明と同意）を受けていないとしたものが70%近くあったことは驚きであった。また母親は現行スクリーニングの内容については全く知識がないことも明かとなった。今後プライバシーは保護されていることや、数値・確率により、早期発見と早期治療の有効性について、少なくとも文章で説明し、口頭でも良いから同意を得ることが必要であると考えられた。良質で効率の良いインフォームドコンセントの行い方について、より十分な議論が必要と考えられた。

## 2. 有機酸血症、高アンモニア血症患児の生活の質と負担についての調査。

**研究目的：**スクリーニングが行われていない時点での、これら疾患の生活の質に与える影響と負担の程度を検討する。

**方法：**千葉県こども病院、千葉大学小児科にて管理治療している有機酸血症、高アンモニア血症10例を対象にアンケート調査を行った。生活の質については評点尺度法、時間得失法にて行ない、患児の母親、看護婦、研究者（私）の3者が独立に評価した。なお評点は死亡を0、望ましい健康を

1とした。QOLに関しては、1=問題なし、2=軽度の問題、3=重度の問題として回答を得た。

疾患の負担については通院回数、時間、費用、自己支払い医療費、介護に要する時間などを調査し、全てを金額に換算して集計した。

**結果：**家族が行った生活の質の評価は、疾患また各症例において評点尺度法、時間得失法ともに0.1から1.0まで大きく異なっていた。その平均値はおおよそ0.6前後で評点尺度法、時間得失法とも同じであった。看護婦および私が評価した評点もほぼ同じ値であった。

QOLも症例の重症度により大きく評価が分かれたが、その平均点は家族が評価したものでは、移動1.8、身の回り1.8、活動1.8、痛み1.4、不安1.3と軽度のQOLの問題がみられた。看護婦および私が評価したQOLもおおよそ家族の行った評価と同じであった。

年間の負担をすべて金額に換算しての平均は約812万円であった。このうち医療費の占める割合は26%であり、介護の費用が13%、通院にかかる費用が55%であった。表8にその詳細を示す。

表8 有機酸、アンモニア代謝異常症の疾患の負担

医療費	円/年	割合
入院	66,596	6%
外来	1,666,222	21%
小計	2,132,818	26%
医療費以外		
通院に要する費用	4,498,925	55%
自己支払い医療費	409,333	5%
介護の費用	1,081,536	13%
小計	5,989,794	74%
総計	8,122,612	100%

**考案：**スクリーニングの効果を知るためには、スクリーニング開始の前後において、その疾患の生活の質に与える影響と負担の程度を比較検討することが必要である。今回はスクリーニング前における疾患の生活の質に与える影響と負担の程度を評価するために調査を行った。

各症例の重症度により生活の質は大きく異なり、その意味づけには注意が必要かと思われる。もう

少し症例数を増やして検討しておくことが、今後のスクリーニング後との比較評価のためには必要かと思われた。

疾患の負担であるが、金額に換算して一症例につき、一年に約800万円もの多額の費用がかかることが判明した。有機酸、アンモニア代謝異常症のマススクリーニングの費用—便益分析の基礎的資料となりうるものと考えられた。



## 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:1. 新生児マススクリーニングを受ける際のインフォームドコンセントについての調査を行った。千葉県内の3施設で、合計108件の調査を一ヶ月検診時に行った。その結果スクリーニング時に内容について説明を受けていないとしたものが76%であった。また同意についても求められなかったとしたものが70%と多数を占めた。インフォームドコンセントをいかしたら有効に行なえるかを検討すべきであると思われた。

2. スクリーニングを開始する前に、疾患の生活の質に与える影響と負担の程度を評価しておくことは、スクリーニングの効果を知るために重要なことである。今回有機酸血症、高アンモニア血症患児の生活の質と負担についての調査を10例を対象に行った。生活の質の評価は疾患また各症例において、0.1から1.0まで大きく異なっていた。その平均値はおおよそ0.6前後であった。看護婦および私が評価した評点もほぼ同じ値であった。年間の負担の平均は約812万円であった。このうち医療費の占める割合は26%であり、介護の費用が13%、通院にかかる費用が55%であった。