

先天性代謝異常等検査事業（新生児マススクリーニング）における  
「説明・同意書の記載内容の標準化」に関するご協力をお願い

各自治体の新生児マススクリーニング「中核医師」の先生方へ

わが国の先天性代謝異常等検査事業（新生児マススクリーニング）は、1977 年度から国の事業として開始された後、2001 年度からは一般財源化されて自治体事業となっています。当初 6 疾患だった検査対象は現在、20 疾患に拡大していますが、個々の疾患頻度は非常に低いため、自治体単位での患者数は非常に少なく、事業の有用性検証と質的向上のために、発見患者情報を全国的に集約する方法・枠組みの構築が望まれます。

また、スクリーニング検査を終えた新生児血液濾紙検体は、長期間に亘る保存が可能であり、わが国で生まれた子供たちを網羅する貴重な生体試料と言えるものです。これを一定期間保管し、各種の研究倫理関連法令に則って利用することができれば、スクリーニング検査技術の開発や、子供たちの医療・保健の向上などに役立つものと期待されます。

これらの点に関する各自治体の対応は様々であり、地域間の相違を解消するための基盤として、スクリーニング検査の説明・同意書の標準的内容として、以下のような項目が記載されるようにしたいと考えます。

- ・ ○○（自治体名）では、新生児マススクリーニングで要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行ないます。精密検査病院の協力によって、本当に病気が確認されたか、そうであれば早期発見によって健康に育っているか、などを調べます。この調査を続けることで、新生児マススクリーニングをよりよいものにしていくことが可能となります。
- ・ 残った検体は○年間保存し、スクリーニング検査の改善や、母子保健・疾病予防の向上などのために利用させていただく可能性があります。具体的には、個々の利用目的ごとに、医学倫理や個人情報保護等に関する法令に従って可否が決定され、実施に際しては拒否の機会が適切に提供されます。

つきましては、お勤めの地域の「新生児マススクリーニング連絡協議会」での議論に付して、ご検討願えますでしょうか。ご多忙のところ恐れ入りますが、ご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

2020 年度 成育医療研究開発費

「自治体の枠を超えた新生児マススクリーニングの標準化・効率化に関する研究」

主任研究者 但馬 剛

国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長

分担研究者 濱田 淳平

所属・職名 愛媛大学大学院医学系研究科小児科学 講師