

った3例を除き、進学、就職など社会生活への対応も順調である。1例は、成人後に健常児を出産した。

D. 考察

診断後、速やかに適切な食事管理を開始し、それを継続して血中 Phe を低く保った場合には、PKU に伴う症状を予防可能なことを長期追跡で明らかにした。今回報告した症例は、先天性代謝異常症等の新生児MSで2002年までに発見された Phe 水酸化酵素障害に起因する高 Phe 血症の約8%に該当するが、これらの長期追跡データが、我が国の PKU 治療基準改定（1995年）における Phe 維持濃度の決定に情報を提供し、改定後の特殊ミルク事務局の調査によると、改定後に発見された症例の血中 Phe 濃度は改定前の例に比較して有意に低下しており PKU 治療に携わる小児科医にそれが受け容れられたことを示している。

E. 結論

Phe 摂取制限食治療を長期間継続し、血中 Phe 濃度を許容域に保つことが PKU の長期予後改善に最も重要であり、成人期以降も治療を継続することが必要である。特に、女子患者の妊娠に際しては PKU による胎児障害を予防するための厳しい治療を要し、今後は、成人期以降の医療補助の要望を考慮することも医療従事者に与えられた責務である。

F. 研究発表

1. 論文発表：

- 1) 大和田操、青木菊麿：先天性代謝異常症の新生児スクリーニング、30年のかかわり：東京都予防医学協会年報 第35号、157-161, 2006
- 2) 大和田操、青木菊麿：遺伝性高フェニルアラニン血症、小児科臨床 59：593-601, 2006
- 3) 大和田操、他：新生児マス・スクリーニング対象アミノ酸代謝異常症の食事療法と「日本人の食事摂取基準（2005）」の関わりについて：特殊ミルク情報第42号：54~64、2006年11月

2. 学会発表

- 1) Misao Owada, Abe, M, Suzuki, K, Nakabayashi, H : Treatment and outcome of 48 cases with hyperphenylalaninemia—The role of phenylalanine restriction diet. : The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening, Awaji, 2006
- 2) Kikumaro Aoki, Owada, M, Kitagawa, T : Long term follow-up study of patients with phenylketonuria detected by the newborn screening program in Japan. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening, Awaji, 2006
- 3) Ken Suzuki, Misao Owada : Determination of tetrahydrobiopterin in body fluids : A diagnostic tool for BH4 deficiency. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening, Awaji, 2006

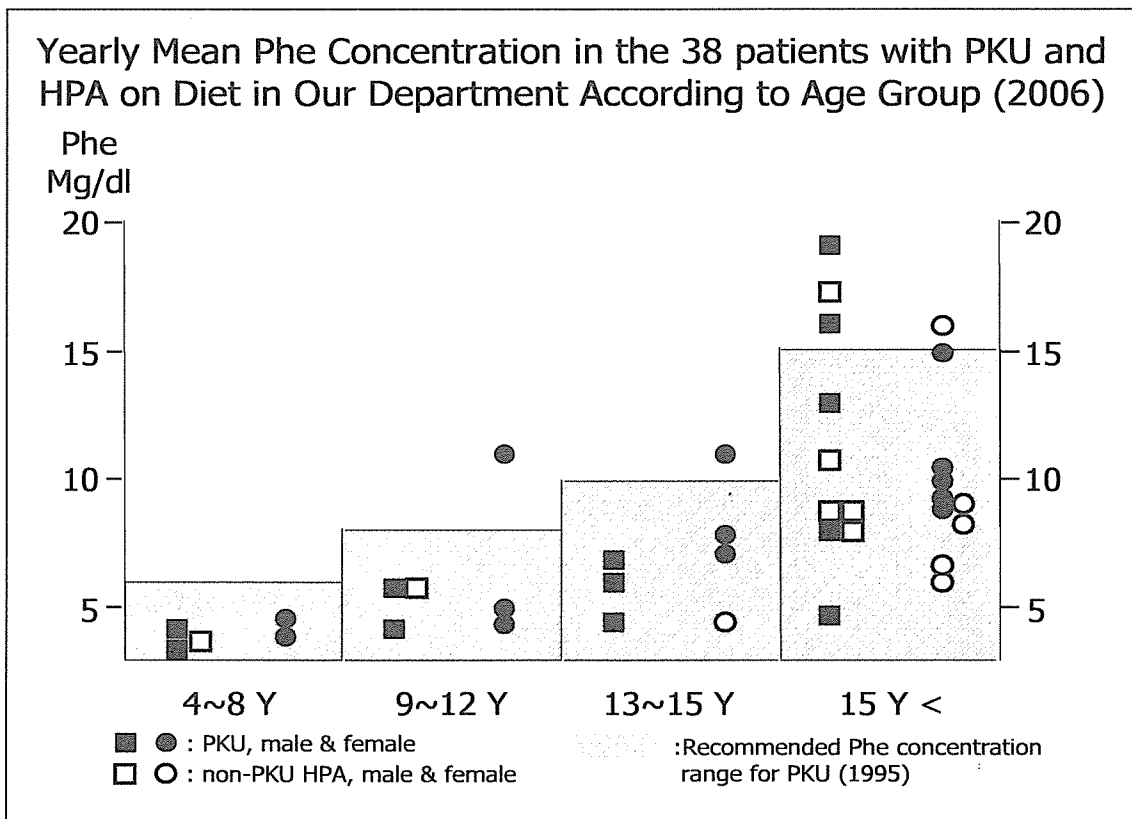
表 1.

Revised Recommendation of Blood Phe Levels for PKU	
(Study group for treatment of PKU, 1995)	
Infancy to 4 years old	: 2~ 4 mg/dl
4~8 years old	: 3~ 6 mg/dl
9~12 years old	: 3~ 8 mg/dl
13~15 years old	: 3~10 mg/dl
16~ adult	: 3~15 mg/dl

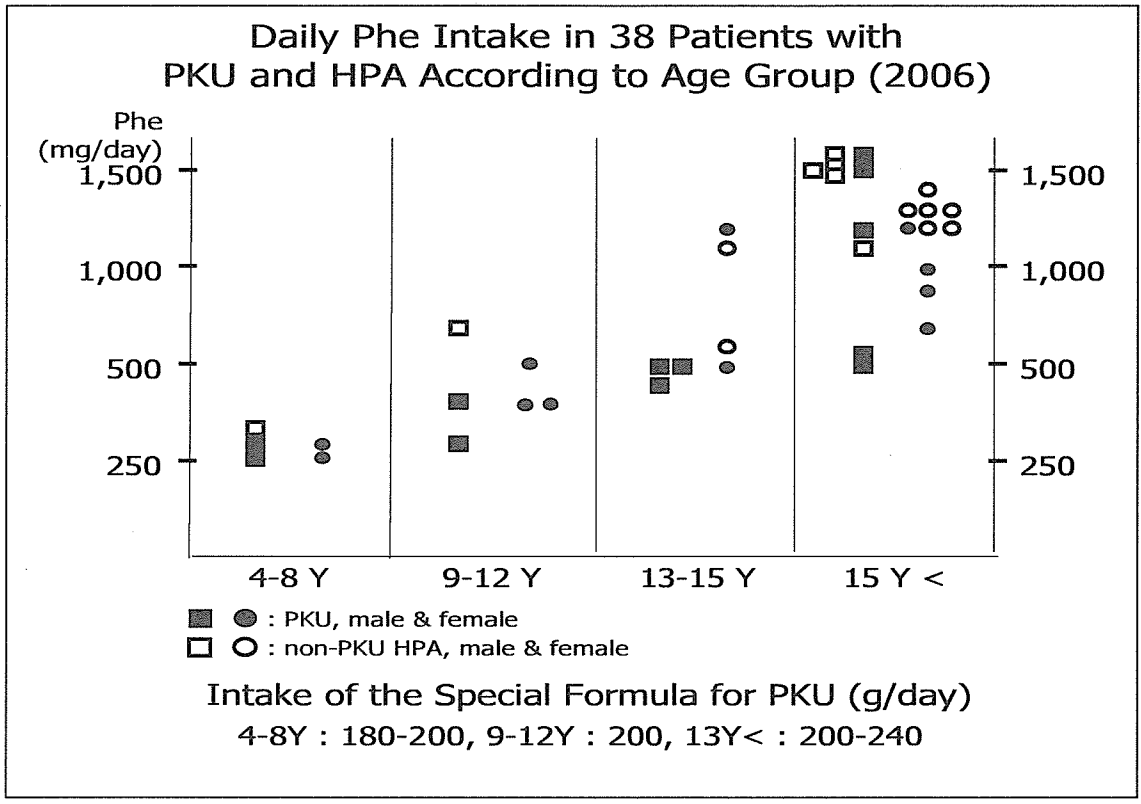
表 2.

EEG Findings in PKU Patients who Received Early Treatment				
Author (year)	Rolle-Daya, H. et al (1975)	Piez, J et al (1993)	Coskun, T. et al (1993)	Our Lab. (2001)
Number of patients	48	34	32	21
Initiation of diet therapy	4 weeks	Within 2 months	Within 2 months	Within 1 month
Ages investigated (years)	4~5	0.5~20	1~10	4~22
Mental retardation	none	none	2	none
History of epilepsy	none	none	?	none
Normal EEG	73%	?	?	16 / 21 (76%)
Slightly abnormal in BA*	23%	9~44%	?	5 / 21 (24%)
Paroxysmal discharge	4%	Generalized 0~21% Localized 1~12%	I : 44% II : 23%	none

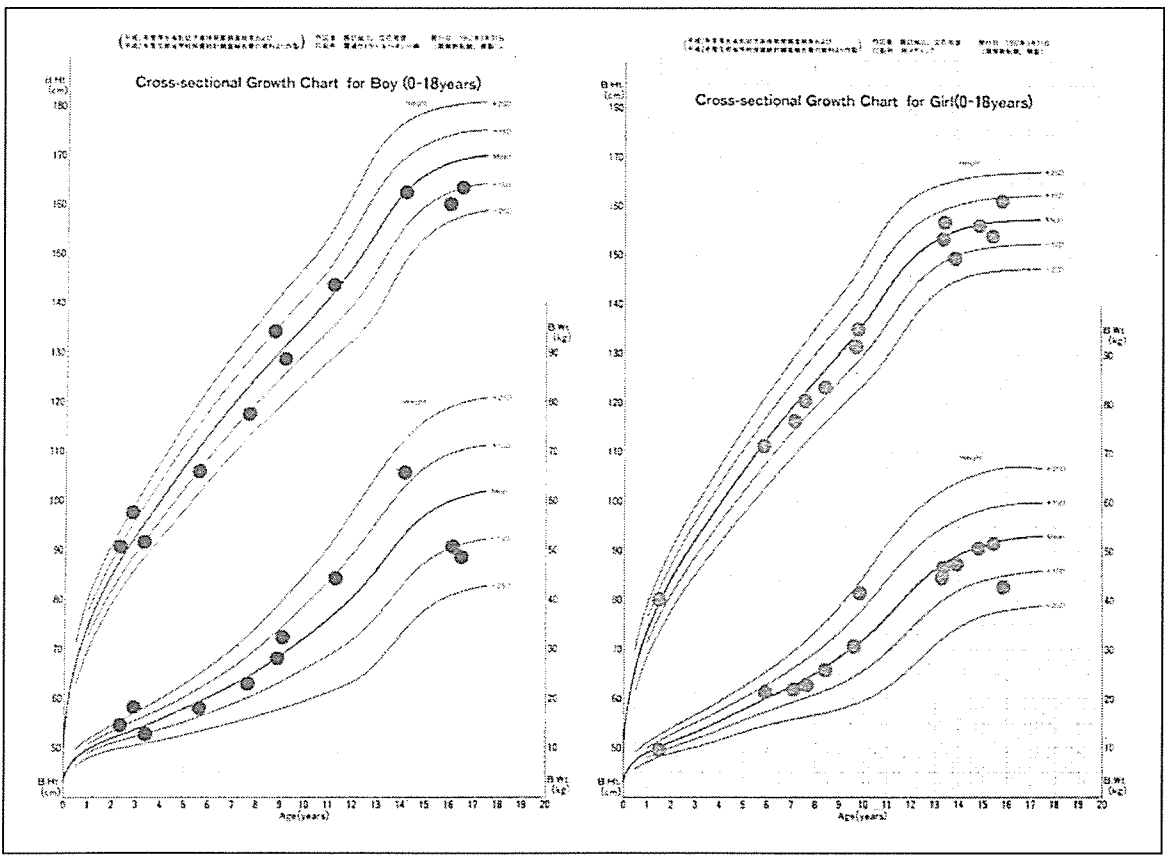
图 1.



☒ 2.



☒ 3.



分担研究課題：現行マスキリーニングの問題解決に関する研究

新生児マスキリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査 —日本マス・スクリーニング学会会員と久留米大学病院職員調査—

研究要旨

新生児マスキリーニング用の濾紙血のバイオバンク化に関する public comment を求めるための基礎情報を得ることを目的とし、専門家集団として日本マス・スクリーニング学会会員（以下、MS 学会員）398 人、一般医療職集団として久留米大学病院職員（以下、久大病院職員）1,190 人を対象としアンケート調査を行い、以下の結果を得た（MS 学会員／久大病院職員の順に示す）。

1) マスキリーニングを知っている (99.2/84.4%)、2) 必要である (98.5/87.0%) と回答し、使用済み濾紙血の利用については、3) 検査技術の維持、向上、4) 災害犠牲者などの個人の特定、5) 自分や家族のための健康問題や医学研究、6) 社会のための健康問題や医学研究の目的への利用は、92.6～72.9%の人が肯定的であったが、3)、6) については一般医療職では肯定的意見は 62.0～69.8%とやや低い傾向があった。7) 長期保管については、自分や家族のため、社会のためを問わず 74.2%以上の人が肯定的であった。3)～7) を通じ、MS 学会員のほうが久大病院職員よりも、男女別では男性のほうが女性よりも肯定的意見の比率が高い傾向が見られた。

研究協力者

藤井智恵子（久留米大学）
芳野 信（久留米大学、教授）
佐藤ゆき（国立成育医療センター研究所）
掛江直子（同上、室長）
顧 艶紅（同上）
加藤忠明（同上、部長）
新宅治夫（大阪市立大学、助教授）
大和田操（女子栄養大学、教授）
梅橋豊蔵（熊本保健科学大学、教授）

分担研究者

原田正平（国立成育医療センター研究所、室長）

A. 研究目的

新生児マスキリーニング検査に使用された乾燥濾紙血液（以下、検査済み濾紙血）の保管と現行の新生児マスキリーニング対象疾患の検査以外に用いること（以下、目的外使用）に関して、報告は少ない。そこで、本研究では、新生児

マスキリーニング用の濾紙血のバイオバンク化に関する public comment を求めるための基礎情報を得ることを目的とし、新生児マスキリーニングの認知度、検査済み濾紙血の保管ならびに目的外使用について意識調査を行った。

B. 研究方法

日本マス・スクリーニング学会会員（以下、MS 学会員）398 人、久留米大学病院職員（以下、久大病院職員）1,190 人を対象とし、検査済み濾紙血の保管と目的外使用に関する無記名の自記式質問票を用い、調査を行った。

質問票には対象者の属性、ならびに英国での調査¹⁾を参考に、新生児マスキリーニングに関する知識、検査済み濾紙血の目的外使用を例示し、その賛否を問う 6 項目を設けた（国立成育医療センターと共同で作成したものを使用）。調査期間は 2006 年 11 月 1 日から 11 月 30 日までとし、質問票と返信用封筒を同封のうえ、郵送にて配布後、

回収をした。集計結果はMS学会員と久大病院職員で分け、さらに男女間の比較も行った。検定はPearsonの χ^2 検定を行った。

(倫理面への配慮)

本調査では、対象者には文書にて調査の趣旨とデータの取り扱いについて説明をし、協力への同意がある場合に返送するように依頼、調査票は無記名式で実施した。本調査は久留米大学医療倫理委員会で承認を得ている。

C. 研究結果

有効回答数はMS学会員263人(66.1%)、久留米大学職員651人(54.7%)であった。

1. 対象者の背景 (表1)

回答者の性別、年齢、出産経験の有無、職種の内訳は表1に示す。

2. MS学会員と久大病院職員間及び男性、女性間の比較

設問1. 「新生児マススクリーニング検査が実施されていることを知っているか」

「知っている」との回答の比率は、男女ともMS学会員のほうが久大病院職員に比べ有意に高かった(表2)。しかし久大病院職員、MS学会員それぞれの男性の合計(男性総数)と同女性の合計(女性総数)間の比較では有意差は見られなかった(表3)。

設問2. 「現行の新生児マススクリーニング検査は必要であるか」

「必要」との回答の比率は、男女ともMS学会員のほうが久大病院職員に比べ有意に高かった(表2)。男性、女性各々の総数の比較では男性の方が有意に高かった(表3)。

設問3. 「検査済み濾紙血を新生児マススクリーニング検査の技術の維持や向上のために検査機関や研究施設で使用することについてどのようにお考えですか。」

MS学会員は男性89.5%、女性92.6%、久大病院職員は男性74.9%とおおむね75%以上が賛成したが、久大病院職員女性の賛成は62.0%とやや低率であった(表2)。男女とも賛成意見はMS学

会員のほうが久大病院職員に比べ有意に高かった(表2)。また、男性、女性総数間の比較では男性の方が賛同意見の頻度は有意に高かった(表2)。設問4. 「施設火災や自然災害の犠牲者の身元確認のために保管していた検査済み濾紙血を使用することができます。海外においては2004年スマトラ沖大地震・津波災害のときに英国人のDNA鑑定による身元確認で使われました。使用済み濾紙血がそのような搜索に使用されることについてどうお考えですか。」

MS学会員、久大病院職員の男性、女性のいずれも80%以上が賛成と回答した(表2)。男性、女性総数間の比較では男性の方が有意にであった(表3)。

設問5. 「あなたやあなたの家族の検査済み濾紙血が自分や自分の家族が直接関わる健康問題の調査や医学研究のための試料として、使用されることについてどうお考えですか。たとえば、子どもが亡くなった原因がわからない場合でも、検査済みろ紙血が保管されていると、医学の進歩による新しい検査法により原因が明らかになることが期待されます。」

賛成がMS学会員男性83.7%、MS学会員女性78.2%、久大職員男性80.8%、久大女性72.9%であった(表2)。男性、女性各々の総数間の比較では男性総数の方が賛成が有意に多かった(表3)。設問6. 「検査済み濾紙血が、自分や自分の家族が直接関わらない健康問題の調査や医学研究のための試料として、使用されることについてどうお考えですか。たとえば、広い地域での病気の頻度を調べるために検査済み濾紙血を活かすことができます。」

賛成がMS学会員男性77.1%、MS学会員女性81.8%、久大病院職員男性74.2%、久大病院職員女性69.8%であった。女性の比較ではMS学会員の方が久大病院職員よりも有意に高かった(表2)。男性、女性各々の総数間の比較では有意の差はなかった(表3)。

設問7-1. 「検査済み濾紙血が将来、有効に使われる可能性があるとしたら、検査済みろ紙血を長

期間(数十年)保管し、利用することについてどうお考えですか。自分や自分の家族のために濾紙血が保管されることについて」

MS 学会員男性 82.4%、MS 学会員女性 76.4%、久大職員男性 82.9%、久大女性 76.7%が賛成であった(表2)。男性、女性総数間の比較では男性総数の方の賛成意見が有意に多かった(表3)。設問7-2。「検査済み濾紙血が将来、有効に使われる可能性があるとしたら、検査済みろ紙血を長期間(数十年)保管し、利用することについてどうお考えですか。みんな(社会)のために濾紙血が保管されることについて」

MS 学会員男性 80.4%、MS 学会員女性 80.9%、久大病院職員男性 79.2%、久大病院職員女性 74.2%が賛成と回答した(表2)。男性、女性総数間の比較では賛成意見の比率の有意差はなかった(表3)。

3. 自由記述意見

1)「健康問題調査や医学研究(自分・家族のため)」については「健康問題の調査医学研究の試料ならば賛成、人権に関わるなら反対。試料として使用する場合は個人情報記入しない」、「個人を特定して(研究者など)の恩恵にならないだろうか」等の意見があった。

2)「長期保管」については「保存方法、プライバシー保護については十分な検討が必要と考える。」「使用目的を限ったの保管、鍵が要ること、条件付で賛成。」「検査濾紙の長期保存を始めて知った。」「(濾紙血の保存については)検査の時、説明書にはなかったと思う。説明書が必要ではないか。」等の意見があった。

D. 考察

設問1、2への回答の結果から、新生児マスキューニングは基本的には久大病院職員に代表されるような一般医療関係者にも充分認知され、かつ必要と認められていると考えられた。一方、検査技術の維持・向上への応用(設問3)については賛成意見の頻度は久大病院職員とMS学会員との差が大きく、特に女性久大病院職員は賛成

意見が62%にとどまった。しかしながら、この結果はMS学会員がスクリーニング事業に直接携わっており、その技術の維持、改良の必要性に関心がある回答者が多いためであり、一般医療職が否定的である訳ではないと解釈される。設問4以降の質問・個体特定、健康問題の研究への利用、長期保存については久大病院職員とMS学会員との大きな差はなく、おおむね肯定的と考えられた。しかし、女性久大病院職員で検査技術の維持・向上への利用や、自身に関係しない健康問題調査などへの利用に関しては保守的な傾向がみられた。

男性、女性総数の比較では設問2,3,4,5,7-1について賛成意見の頻度は男性の方が有意に高かった。これは、真に性別による差異以外に、これらの問題により関心が深いと思われるMS学会員において男性の比率が高かった(58.2%)ことが影響している可能性があった。

E. 結論

検査済み濾紙血のマスキューニング検査以外への利用に対し、一般医療職、MS学会員に多少の差はあるものの、概ね肯定的意見が多数を占めた。

F. 参考文献

1) Oliver S, Stewart R, Hargreaves K and Dezateux C. The storage and use of newborn babies' blood spot cards: a public consultation. (<http://www.ioe.ac.uk/ssru/reports/publicconsultationbloodspots.pdf>)

G. 研究発表

該当なし

H. 知的財産権の出願・登録情報

該当なし

表1 フェイスシート

	MS学会員 (n=263)	久大病院職員 (n=651)
性別 男性	153(58.2%)	240(36.9%)
女性	110(41.8%)	408(62.7%)
回答なし	0	3(0.5%)
年齢 男性(M±SD)	51.0±10.5	47.1±17.4
(歳) 女性(M±SD)	44.3±10.8	40.9±16.9
出産経験 あり	68/110 (64.8%)	138/408 (33.8%)
なし	37/110(39.8%)	253/408 (62.0%)
回答なし	0	17/408(4.2%)
職種 医師	117 (44.5%)	250 (38.4%)
看護師	1 (0.4%)	324 (49.7%)
助産師	0	3 (0.5%)
検査技師	101 (38.4%)	35 (5.3%)
栄養士	3 (1.3%)	3 (0.5%)
薬剤師その他	37 (14.0%)	23 (3.5%)
職種回答なし	4(1.5%)	3(0.5%)

表2 組織間の比較

		MS学会員 (%)	久大病院職員 (%)	P
1. マスクリーニングについて知っている	男	99.3	83.5	<0.001
	女	99.1	85.3	<0.001
2. マスクリーニングは必要である	男	99.3	88.7	<0.001
	女	98.2	85.2	<0.001
3. 検査技術の維持・向上	男	89.5	74.9	<0.001
	女	92.6	62.0	<0.001
4. 個人の特定	男	85.6	85.7	NS
	女	80.0	80.4	NS
5. 健康問題調査や医学研究 (自分・家族のため)	男	83.7	80.8	NS
	女	78.2	72.9	NS
6. 健康問題調査や医学研究 (社会のため)	男	77.1	74.2	NS
	女	81.8	69.8	<0.01
7-1. 長期保管 (自分・家族のため)	男	82.4	82.9	NS
	女	76.4	76.7	NS
7-2. 長期保管 (社会のため)	男	80.4	79.2	NS
	女	80.9	74.2	NS

表3 男女間の比較

	男性総数 (%)	女性総数 (%)	P
1. マスクリーニングについて知っている	89.7	88.7	NS
2. マスクリーニングは必要である	92.8	88.0	<0.01
3. 検査技術の維持・向上	80.6	68.4	<0.001
4. 個人の特定	85.6	80.3	<0.05
5. 健康問題調査や医学研究(自分・家族のため)	81.9	74.7	<0.01
6. 健康問題調査や医学研究(社会のため)	75.3	71.0	NS
7-1. 長期保管(自分・家族のため)	82.7	76.6	<0.05
7-2. 長期保管(社会のため)	79.6	75.6	NS

分担研究課題：現行マスキリーニングの問題解決に関する研究

新生児マスキリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査
—PKU 親の会と国立成育医療センター一病院職員調査—

研究要旨

新生児マスキリーニング(MS)検査に使用された乾燥濾紙血液(検査済み濾紙血)の保管と現行のMS対象疾患の検査以外に用いること(目的外使用)に関して、専門家での検討は行われているが、それ以外の立場の人を対象とした報告はない。そこで、本研究では、フェニルケトン尿症親の会会員(PKU 会員)351人、国立成育医療センターの職員(センター職員)751人を対象とし、検査済み濾紙血の目的外使用の適否に関して自記式質問票による意識調査を行った。

研究協力者

佐藤ゆき (国立成育医療センター研究所)
顧 艶紅 (同上)
掛江直子 (同上、室長)
加藤忠明 (同上、部長)
芳野 信 (久留米大学、教授)
藤井智恵子 (同上、大学院生)
新宅治夫 (大阪市立大学、助教授)
大和田操 (女子栄養大学、教授)
梅橋豊蔵 (熊本保健科学大学、教授)

分担研究者

原田正平 (国立成育医療センター研究所、室長)

A. 研究目的

新生児マスキリーニング(以下、MS)検査に使用された乾燥濾紙血液(以下、検査済み濾紙血)の保管と現行の新生児MS対象疾患の検査以外に用いること(以下、目的外使用)に関して、専門家を対象とした意識調査は行われていたが、それ以外の立場にある人を対象とした報告はない。また、新生児MSそのものの社会的認知度についても不明である。

そこで、本研究では、新生児MSの認知度、検査済み濾紙血の保管ならびに目的外使用について意識調査を行った。

B. 研究方法

フェニルケトン尿症親の会会員(以下、PKU 会員)351人、国立成育医療センター病院職員(以下、センター職員)751人を対象とし、検査済み濾紙血の保管と目的外使用に関する無記名の自記式質問票を用いて調査した。

質問票には英国での調査¹⁾を参考に、新生児MSに関する知識、検査済み濾紙血の目的外使用を例示し、その賛否を問う6項目を設けた(資料1)。調査期間は2006年9月1日から10月31日までとし、質問票と返信用封筒を同封のうえ、郵送にて配布回収をした。集計結果はPKU 会員とセンター職員で分けた。

(倫理面への配慮)

対象者には文書にて調査の趣旨とデータの取り扱いについて説明をし、協力への同意がある場合に返送するように依頼、調査票は無記名式で実施した。国立成育医療センター倫理委員会で承認を得ている(平成18年8月31日)。

C. 研究結果

有効回答数はPKU 会員186人(53.0%)、センター職員355人(47.3%)であった。

1) 対象者の背景(表1)

回答者の属性は、PKU 会員、センター職員で女性がそれぞれ79.0%、66.5%と多く、年齢層で

みると PKU 会員では 40 歳代、センター職員では 30 歳代からの回答割合が他の年代と比べて多かった。新生児MS検査が実施されていることを知っているとは回答したのはそれぞれ 93.5%、82.0%であった。また、現行の新生児MS検査は必要だと考えている人の割合はそれぞれ 99.5%、88.5%であった。

2) 検査済み濾紙血の今後の活用についての回答結果 (表 2)

「検査技術の維持と向上のために検査機関や研究機関で使用する事」について、PKU 会員の 81.2%、センター職員の 73.2%が賛成と回答した。「身元確認などの捜査に使用される事」については、PKU 会員の 78.5%、センター職員の 80.3%が賛成と回答した。健康問題の調査や医学研究のための試料として使用される事について「自分や自分の家族が直接関わる問題」の場合では、賛成が PKU 会員 79.0%、センター職員の 76.3%、「自分や自分の家族が直接関わらない問題」の場合では、賛成が PKU 会員 71.5%、センター職員の 72.7%であった。「長期保管される事」について「自分や自分の家族のための保管」にはそれぞれ 81.7%、80.8%が賛成、「社会のために保管」ではそれぞれ 74.2%、74.1%が賛成と回答した。

検査済み濾紙血の目的外使用と長期保管に関する全 6 項目について全て賛成と回答した割合は PKU 会員とセンター職員でほぼ同じであった (それぞれ 40.3%、40.0%)。

3) 意見

設問ごとに意見の自由記載欄を設けた。合わせて 294 件の意見記載があった。賛成と回答した場合でも、個人情報を守ってほしい、正しく使用してほしい、同意があればいい、使用内容などを説明してほしい、との記載がすべての設問ごとに多くみられた。

D. 考察

目的外使用に関する項目で、賛成する割合が多かった項目は、PKU 会員では「検査技術の向

上のため」(81.2%)、センター職員では「災害時の身元確認のため」(80.3%)であった。反対する割合が比較的にかかった項目は PKU 会員、センター職員ともに「自分や家族が直接関わらない健康問題の調査や医学研究に使用される事」であった。同様に、長期保管と将来の有効利用については、「自分や自分の家族のための保管」へ賛成と回答した人の割合が、「社会のために保管」と比べて多かった。また、自由記載には目的外使用に際し、個人情報の保護管理体制の徹底、本人や家族への説明と同意を求める意見が多かった。したがって、検査済み濾紙血の目的外使用が社会一般の理解を得るためには、濾紙血の保管機関、期間、使用者側のルール、個人情報などがどのように守られるか、などを具体的かつ明確に示す必要があると考えられる。

E. 結論

本研究は、検査済み濾紙血の保管と目的外使用に関する社会的コンセンサスを得るための本邦初の試みであり、目的外使用のガイドライン作成に重要な資料を提供するものとなった。

F. 参考文献

1) Oliver S, Stewart R, Hargreaves K and Dezateux C. The storage and use of newborn babies' blood spot cards: a public consultation. (<http://www.ioe.ac.uk/ssru/reports/publicconsultationbloodspots.pdf>)

G. 研究発表

1. 学会発表

1) Harada S. Attitude of Japanese peoples for using newborn babies blood spots as Biobank . The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, Hyogo and Tokushima, Japan. September 16-19, 2006.

H. 知的財産権の出願・登録情報 該当なし

表1 対象者の背景

		PKU親の会 (n=186)		センター職員 (n=355)	
		人数	割合 (%)	人数	割合 (%)
性別	男性	39	21.0	116	32.7
	女性	147	79.0	236	66.5
	不明	0	0.0	3	0.8
年齢層	19歳以下	6	3.2	0	0
	20歳代	12	6.5	90	25.4
	30歳代	52	28.0	117	33.0
	40歳代	63	33.9	73	20.6
	50歳代	25	13.4	39	11.0
	60歳以上	20	10.8	10	2.8
	不明	8	4.3	26	7.3
新生児マススクリーニング検査を実施していることをご存知でしたか					
	以前から知っていた	174	93.5	291	82.0
	知らなかった	11	5.9	64	18.0
	無回答	1	0.5	0	0.0
新生児マススクリーニングをどこで知りましたか(以前から知っていたと回答した人のみ該当、複数回答)*					
	自分が検査をうけたから	9	5.2	0	0.0
	子どもが検査をうけたから	148	85.1	66	22.7
	医療従事者だから	14	8.0	257	88.3
	新生児マススクリーニング検査に関する 関連団体の関係者だから	1	0.6	8	2.7
	病気の患者会、もしくは親の会の会員 だから	64	36.8	0	0.0
	その他	7	4.0	24	8.2
新生児マススクリーニング検査は必要であると思われませんか					
	はい	185	99.5	314	88.5
	いいえ	0	0.0	2	0.6
	わからない	1	0.5	34	9.6
	無回答	0	0.0	5	1.4

*割合 (%) は「以前から知っていた」と回答した人数で割った値.

表2 検査済みろ紙血の今後の活用についての回答結果

質問項目	回答選択肢	PKU親の会 (n=186)		センター職員 (n=355)	
		人数	割合 (%)	人数	割合 (%)
Q1.検査済みろ紙血を新生児マススクリーニング検査の技術の維持と向上のために、検査機関や研究機関で使用するのに対して、どのようにお考えですか					
	賛成	151	81.2	260	73.2
	賛成でも反対でもない	18	9.7	62	17.5
	反対	1	0.5	7	2.0
	わからない	11	5.9	24	6.8
	無回答	5	2.7	2	0.6
Q2.施設火災や自然災害の犠牲者の身元確認などの捜査に検査済みろ紙血が使用されることについてどうお考えですか					
	賛成	146	78.5	285	80.3
	賛成でも反対でもない	23	12.4	36	10.1
	反対	2	1.1	10	2.8
	わからない	11	5.9	21	5.9
	無回答	4	2.2	3	0.8
Q3.検査済みろ紙血が自分や自分の家族が直接関わる健康問題の調査や医学研究のための試料として使用されることについてどうお考えですか					
	賛成	147	79.0	271	76.3
	賛成でも反対でもない	24	12.9	50	14.1
	反対	4	2.2	9	2.5
	わからない	10	5.4	23	6.5
	無回答	1	0.5	2	0.6
Q4.検査済みろ紙血が自分や自分の家族が直接関わらない健康問題の調査や医学研究のための試料として、使用されることについてどうお考えですか					
	賛成	133	71.5	258	72.7
	賛成でも反対でもない	29	15.6	61	17.2
	反対	9	4.8	13	3.7
	わからない	13	7.0	22	6.2
	無回答	2	1.1	1	0.3
Q5.検査済みろ紙血が将来、有効に使われる可能性があるとしたら、検査済みろ紙血を長期間保管し利用することについてどうお考えですか					
自分や自分の家族のために、ろ紙血が保管されることについて					
	賛成	152	81.7	287	80.8
	賛成でも反対でもない	19	10.2	45	12.7
	反対	5	2.7	5	1.4
	わからない	9	4.8	15	4.2
	無回答	1	0.5	3	0.8
社会のためにろ紙血が保管されることについて					
	賛成	138	74.2	263	74.1
	賛成でも反対でもない	26	14.0	60	16.9
	反対	6	3.2	8	2.3
	わからない	16	8.6	21	5.9
	無回答	0	0	3	0.8

新生児マススクリーニングに使われたる紙血の
その後の利用に関する調査票
2006

（お願い）
このアンケート調査では、現在おこなわれている新生児マススクリーニング検査で使用されたる紙血の将来への有効利用を立案するための資料として、皆様のご意見をうかがうものです。
なお、ご記入いただきましたアンケートの回答につきましては、全体での集計をいたしますので、個人の情報が漏れることはございません。
以上の趣旨をご理解のうえ、調査にご協力くださいますようお願いいたします。

国立成育医療センター研究所
成育政策科学研究室

次のページからの質問にお答えください。内容は全部で6ページあります。

記入の方法
すべての回答は数字（番号）を○で囲むかまたは の中に数字や文字を記入する形式となっています。

ご提出は、9月15日（金曜日）までにお願いいたします。
お手数ですが、返信用封筒に入れてお送りください。

◎新生児マススクリーニング検査とは？

生まれてきた赤ちゃんの血液を調べ、先天性代謝異常などの生まれつきの病気を見つける検査を「新生児マススクリーニング検査」といいます。検査は、生後4～7日に赤ちゃんのかかとから血液を採血用のろ紙にとって行います。この検査で、早く病気をみつければ、早く治療をはじめることができれば、知的障害や発育障害などを防ぐことができます。現在、検査の対象となっている病気は6つです。フェニルケトン尿症、メイプルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎形成症とよばれる病気です。
わが国では1977年から国と地方自治体（都道府県・指定都市）の事業として始められています。

◎採血用のろ紙の例

先天性代謝異常等検査用紙	
氏名	医療機関
姓 氏 名	科 別
出 生 日	採 血 日
出生児体重	採血時体重
哺乳	採血時授乳の有無



1. はじめに記入者の方についておたずねします。

1) あなたの性別、生まれた年と月についてご記入下さい。

性別: 1. 男性 2. 女性（出産経験：あり・なし）

生まれた年と月: 1. 昭和 2. 平成 年 月

2) わが国で新生児マススクリーニング検査を実施していることをご存知でしたか。

- 1. 以前から知っていた
- 2. 知らなかった、あるいは今回のアンケートで知った

3) 「1. 以前から知っていた」と答えた方におたずねします。
新生児マススクリーニングをどこで知りましたか。あてはまるものすべてに○をつけてください（複数回答可）。

- 1. 自分が検査を受けたから
- 2. 子どもが検査を受けたから
- 3. 医療従事者だから
- 4. 新生児マススクリーニング検査に関する関連団体の関係者だから
- 5. 病気の患者会、もしくは親の会の会員だから
- 6. その他（ご記入ください）

→ 「1. 自分が検査を受けたから」、「2. 子どもが検査を受けたから」と答えた方へ
そのとき、新生児マススクリーニング検査の結果はどうでしたか。

- 1. 病気が疑われなかった
- 2. 病気が疑われ、その後、病気がみつかった
- 3. 病気が疑われ、その後、病気がみつからなかった

4) 全ての方におたずねします。新生児マススクリーニング検査は必要であると思われませんか。

- 1. はい
- 2. いいえ
- 3. わからない

2. 検査済みの紙血の今後の活用についてのお考えをおたずねします。

このアンケートでは、新生児マススクリーニング検査で使用された後の血液を「検査済みの紙血」とよびます。最初の検査で疑わしい結果が出た場合、時間がたっても同じ紙血でもう一度検査を行うことができますので、検査済みの紙血は、検査精度の確保のために数年間、検査をする機関で保管されます。現在、わが国では、生まれてきたすべての赤ちゃんにたいして、新生児マススクリーニング検査を行っていますので、すべての赤ちゃんの紙血が一定期間保管されることになっています。

1) 検査済みの紙血を新生児マススクリーニング検査の技術の維持と向上のために、検査機関や研究機関で使用する事について、どのようにお考えですか。

- 1. 賛成 2. 賛成でも反対でもない 3. 反対 4. わからない

ご意見あれば自由にご記入ください

2) 自然災害や自然災害の犠牲者の身元確認のために、保管していた検査済みの紙血を使うことができます。海外においては、2004年のスマトラ沖地震、津波被害のときに英国人のDNA鑑定による身元確認に使われました。検査済みの紙血が、そのような用途に使用されることについてどうお考えですか。

- 1. 賛成 2. 賛成でも反対でもない 3. 反対 4. わからない

ご意見あれば自由にご記入ください

3) 検査済み紙血が、自分や自分の家族が直接関わる健康問題の調査や医学研究のための試料として、使用されることについてどうお考えですか。たとえば、子どもが亡くなった原因がわからない場合でも、検査済み紙血が保管されていると、医学の進歩による新しい検査法により原因が明らかになることが期待されます。

- 1.賛成 2.賛成でも反対でもない 3.反対 4.わからない

ご意見あれば自由にご記入ください

4) 検査済み紙血が、自分や自分の家族が直接関与しない健康問題の調査や医学研究のための試料として、使用されることについてどうお考えですか。たとえば、広い地域での病気の頻度を調べるために検査済み紙血を活かすことができます。

- 1.賛成 2.賛成でも反対でもない 3.反対 4.わからない

ご意見あれば自由にご記入ください

5) 検査済み紙血が将来、有効に使われる可能性があるとしたら、検査済み紙血を長期間(数十年)保管し、利用することについてどうお考えですか。

◎自分や自分の家族のために紙血が保管されることについて

- 1.賛成 2.賛成でも反対でもない 3.反対 4.わからない

◎みんな(社会)のために紙血が保管されることについて

- 1.賛成 2.賛成でも反対でもない 3.反対 4.わからない

ご意見あれば自由にご記入ください

これで質問はすべて終了です。ご協力ありがとうございました。

- 5 -

このアンケートに関するお問い合わせは、下記へお願いいたします。

平成 18 年度厚生労働科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)

「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」班

「現行マススクリーニングの問題解決に関する研究」

分担研究者 原田正平(はらだ しょうへい)

連絡先

国立成育医療センター研究所 成育政策科学研究部

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話.03-3416-0181(内線 4263) FAX.03-3417-2694

E-Mail.harasho@nch.go.jp

- 6 -

分担研究課題：現行マスキリーニングの問題解決に関する研究

札幌市における検査済みろ紙血の保存・利用に関する現状と問題点

研究要旨

先天性代謝異常検査で保護者が記入する申込書に、検査済みろ紙血の保存・利用について「了承します」「了承しません」の二択で選択してもらうことにしたところ、その承諾率は全体で約 93%であった。この承諾率は医療機関によって 82%から 100%まで差がみられ、この原因を検証するため、新生児スクリーニングに関する医療機関での説明方法に関する調査を行った。しかし、保護者に対する説明方法と承諾率との間には特に関連性は見られなかった。

また、検査済みろ紙血の保管スペースの節約を目的として、妊婦甲状腺機能検査の採血用ろ紙の様式を変更し、検体受付の際は氏名等記入部分と採血用ろ紙部分の両方にナンバリング後、のり付けをはがしてろ紙部分のみを連結可能な匿名の状態 で冷凍保存することとした。この方法により保管すべきろ紙は従来の約 3分の1の大きさになり、同じ冷凍庫に 3倍の検体数が保管できるようになった。この様式は将来、先天性代謝異常症等検査のろ紙にも応用できるもの と考える。

研究協力者

藤倉かおり、野町祥介、吉永美和、太田優、太田紀之、福土勝、藤田晃三（札幌市衛生研究所）

A. 研究目的

札幌市では、2005年にタンデム質量分析計によるマスキリーニング（以下、MS/MSマス）のパイロットスタディを開始するにあたり、MS/MSマスの受検および検査済みろ紙血の10年間の保存と研究利用について、保護者が十分に理解した上で申込書に記入し、それを検査側が確認できるよう、インフォームドコンセント取得の方法を再整備した。詳細は既報⁰¹⁻¹のとおりであるが、特に、申込書については3枚複写式（保護者控、医療機関用、検査機関用）とし、書面にはMS/MSマスの受検希望の有無（「希望します」「希望しません」）、および検査済みろ紙血の10年間の保存と研究利用の承諾（「了承します」「了承しません」）について二択で保護者に選択してもらう方式とした。この結果、2005年4月から2006年11月までの期間で、検査済みろ紙血の保存・研究利用の承諾率

は93%であったが、医療機関によってその率は82%から100%まで差がみられた。そこで、医療機関が保護者に対して行っている説明の方法・内容によってこの承諾率に差が出るのではないかと推測し、これを調査することとした。

一方、札幌市内産婦人科医療機関を受診する妊婦を対象に実施している妊婦甲状腺機能検査では、従来新生児代謝異常症等検査と同じ規格のろ紙を使用してきた。検査済みのろ紙は、400枚ごとに縦280×横200mmのチャック付きビニール袋に入れて冷凍庫に保管しており、48,000枚で482Lの冷凍庫がいっぱいになった。そこで、この保管スペースの節約を目的とした検討を行なうこととした。

今回、(1)新生児スクリーニング申込書に関するアンケート調査について、(2)妊婦甲状腺機能検査の採血用ろ紙変更について の2点について報告する。

B. 研究方法

(1)新生児スクリーニング申込書に関するアンケ

ート調査について

札幌市内の産科医療機関 47 施設（助産院・助産所 6 施設を含む）に対してアンケートを送付し、回答は FAX または検体郵送の際に同封してもらうように依頼した。

(2) 妊婦甲状腺機能検査の採血ろ紙変更について
従来の採血用ろ紙は縦 130×横 80mm のろ紙に氏名等記入部分（縦 100×横 80mm）を綴ったもので

あり、検体受付の際に両者をはがして、ろ紙の部分を冷凍庫に保管していた。

本研究では、これまでの約 3 分の 1 の大きさである縦 40×横 78mm のろ紙を考案した。氏名等記入部分は縦 85×横 78mm の 2 枚複写とし、2 枚目の裏側にろ紙をのりづけしたものを採血用ろ紙として新たに作製した（図 2）。

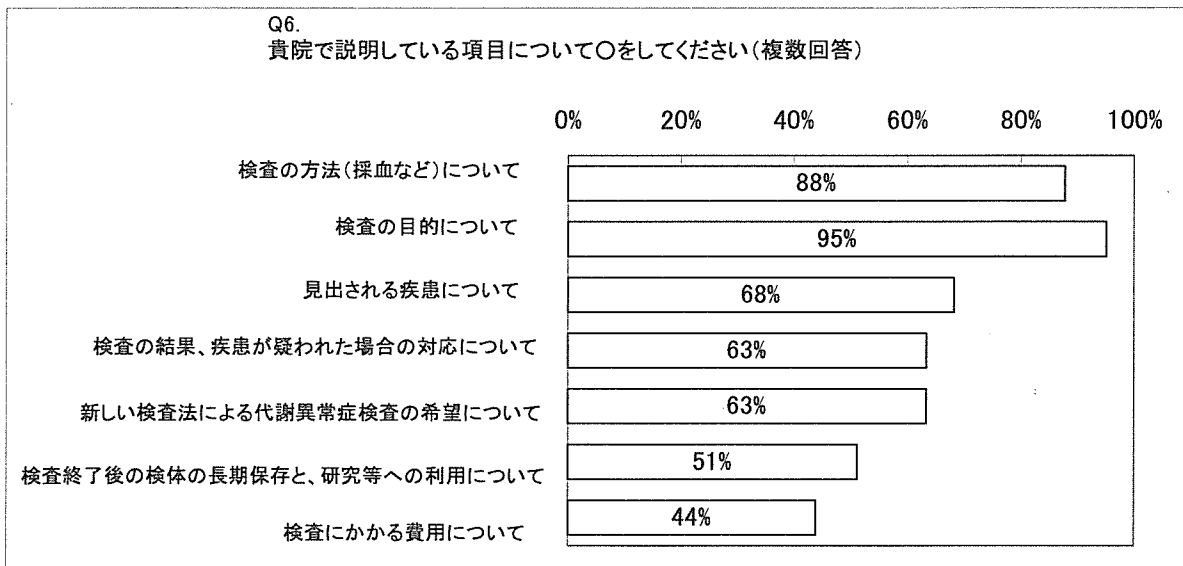
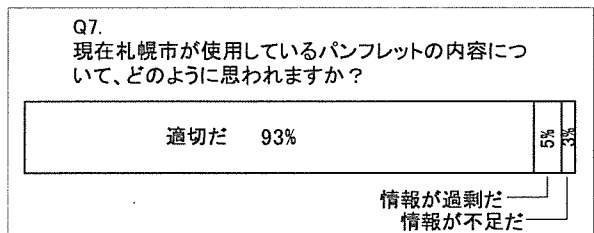
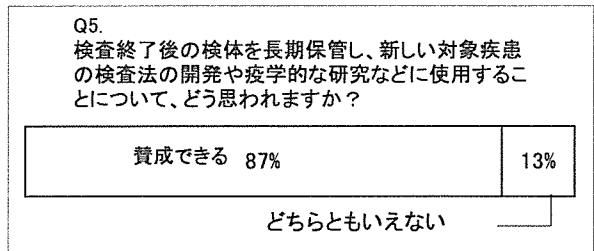
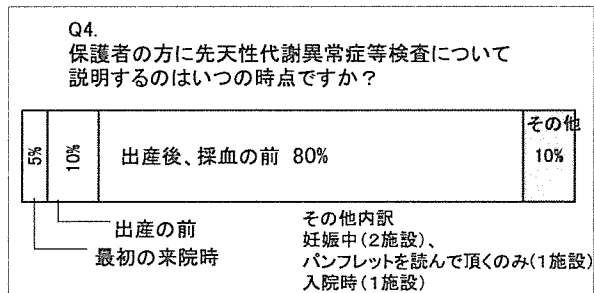
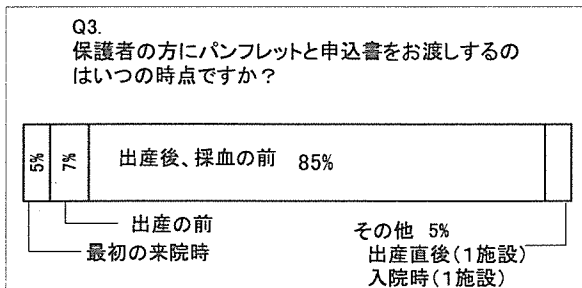
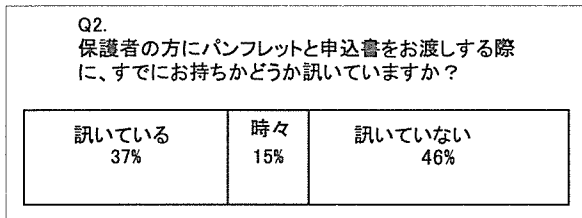
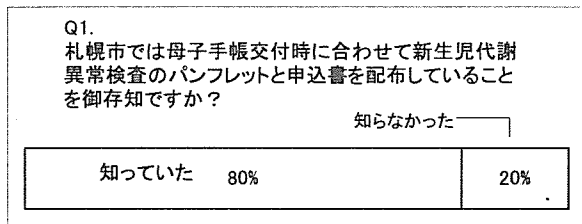


図1 アンケート集計結果

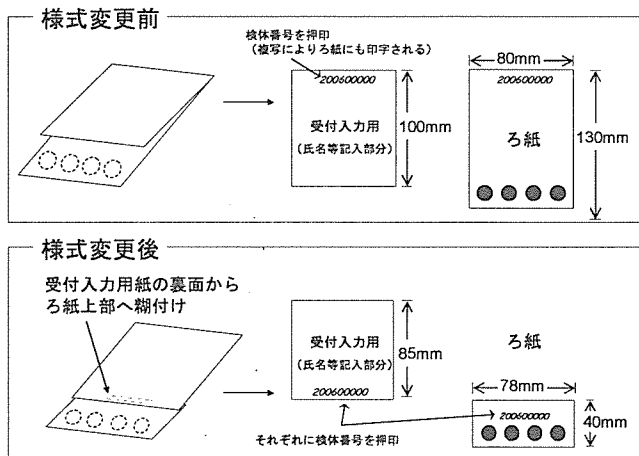


図2 妊婦甲状腺機能検査採血用ろ紙の様式変更前と変更後

C. 研究結果

(1) 新生児スクリーニング申込書に関するアンケート調査について

アンケートを送付した47施設中、回答があったのは41施設(87%)であった。41施設の回答者の職種は、助産師36名、看護師2名、医師1名、未記入2施設であった。アンケートの設問と集計結果を図1に示す。

医療機関が保護者にパンフレットを渡す時期と、検査について説明する時期について(Q3-4)は、それぞれ85%、80%の施設が出産後の採血前と回答していた。検査済み検体の長期保管と研究利用について(Q5)は、87%の施設が賛成できるとの回答であった。賛成できないと回答した施設は無かった。どちらともいえないと回答した13%(5施設)の医療機関のうち1施設は、検査済み検体の保管・研究利用についての承諾率が88%と、比較的低い率であった。説明している項目についての質問(Q6)では、88%、95%の施設は検査の方法(採血など)、目的について保護者に対して説明していると回答していたが、検査済み検体の保管・研究利用について説明している施設は全体の約半数(51%)しかなかった。しかし、検査済み検体の保管・研究利用について説明している施設(21施設)と説明していない施設(20施設)での保管・研究利用の承諾率はいずれも93%と差は見られず、今回の調査では医療機関における説明内容と研究利用についての承諾率との関連性は認められなかった。

(2) 妊婦甲状腺機能検査の採血ろ紙変更について

新しい採血用ろ紙は、検体受付の際に氏名等記入部分とろ紙部分の両方にナンバリングしてから両者をはがしてろ紙部分を冷凍庫に保管することとした。この結果、検体の収納数はこれまでのおよそ3倍となった。

D. 考察

先天性代謝異常検査で保護者が記入する申込書に、検査済みろ紙血の保存・利用について「了承します」「了承しません」の二択で選択してもらうことにしたところ、その承諾率は全体で約93%であった。しかし、承諾率が100%の医療機関もある一方で、82%しかない医療機関もあり、このような差がみられる原因を検証するため、新生児スクリーニングに関する医療機関での説明方法に関する調査を行った。

検査について保護者に説明するタイミングについては、ほとんどの施設が出産後の採血前と回答し、その他の回答をした施設と承諾率の差を検定することは出来なかった。また、医療機関の担当者が、検査済み検体の保管・研究利用について賛成か反対かによっても承諾率に影響を与えるのではないかと予想したが、実際、反対と回答した医療機関はなく、ほとんどの医療機関は賛成という回答だったので、有意義な検証は出来なかった。また、保護者に対する検査説明の際に、検査済み検体の保管・研究利用についても説明しているかどうかによって承諾率に違いが見られるかどうか、という点でも、特に目立った傾向は見られなかった。このことから、検査説明の有無よりも、検査説明の内容による影響があるのではないかと考えられ、説明の仕方により承諾する率が高くなったり、逆に低くなる可能性もあると思われたが、詳細な調査のためには、実際に説明している現場を視察するなどして説明内容を確認する必要があると考えられる。

次に検査済みろ紙血の保管に関して、先天性代謝異常症等検査では研究利用について承諾の得

られた検体を本検査実施要綱の規定により10年間保管することとしており、承諾率を93%とすると、札幌市の場合10年分で約13万~14万件を冷凍保存する必要がある。当所で保有している482Lの冷凍庫だと、従来のろ紙の様式では3~4年で一杯となるため、ろ紙のサイズの変更が必要となることから、当面は検査終了後のろ紙をカッターで切って血液部分のみの大きさにする事で保管スペースの節約を行なうこととした。また、連結可能匿名化状態で保管することで、個人情報保護対策上も有用と考えられた。

一方、新生児代謝異常症等検査の申込書変更に伴い、妊婦甲状腺機能検査においても検査済み検体の保管・研究利用の承諾を取るよう検査申込書の様式を変更した。この結果、妊婦甲状腺機能検査での研究利用の承諾率は約90%となった。さらに妊婦甲状腺機能検査では、申込書の変更に合わせて、ろ紙血検体の保管スペース節約のための採血用ろ紙の様式の変更も行った。この結果、検査済みろ紙をカッターで切る手間も無く、同じ冷凍庫に3倍の検体数が保管できるようになった。この様式は将来、先天性代謝異常症等検査においても応用できるものとする。

E. 結論

先天性代謝異常症等検査の検査済みろ紙血の保存・利用の承諾率が医療機関によって差がみられる原因を検証するため、新生児スクリーニングに関する医療機関での説明方法に関する調査を行ったが、保護者に対する説明方法と承諾率との間には特に関連性は見られなかった。

また、検査済みろ紙血の保管スペースの節約を目的として、妊婦甲状腺機能検査の採血用ろ紙の様式を変更した。この方法により保管すべきろ紙は従来の約3分の1の大きさになり、冷凍庫への収納数はこれまでのおよそ3倍となった。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. 野町祥介、本間かおり、花井潤師、田上泰子、水嶋好清、福士勝、藤田晃三、長尾雅悦、窪田満：札幌市におけるタンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングのための体制整備。日本マス・スクリーニング学会誌 16:65-72, 2006

2. 学会発表

1. 野町祥介、阿部敦子、坂上絵理奈、花井潤師、本間かおり、田上泰子、太田紀之、福士勝、藤田晃三、遠藤一行、窪田満、長尾雅悦、舘睦子：札幌市におけるタンデムマスによる新生児マス・スクリーニングのシステム構築。第33日本マス・スクリーニング学会（平成17年10月7日、熊本）
2. Shosuke Nomachi, Atsuko Abe, Junji Hanai, Kaori Honma, Yasuko Tagami, Miwa Yoshinaga, Noriyuki Ota, Masaru Fukushi, Kozo Fujita : Newborn screening program in Sapporo city – A pilot study on MS/MS screening and the storage and use of blood spot samples The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening（平成18年9月20日、淡路）

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

分担研究課題：現行マスキリーニングの問題解決に関する研究

新生児マスキリーニング対象疾患児の保険契約の動向について —保険会社および平成 18 年度 PKU 親の会へのアンケート調査結果の報告—

研究要旨

平成 16 年、17 年度^{1) 2)}に行なったフェニルケトン尿症（以下 PKU）のこども達の保険加入状況調査の結果を踏まえ、民間保険会社 38 社の動向を調べるアンケート調査、日本郵政公社の窓口の対応改善を要請する文書の送付、PKU 患者家族への保険加入状況調査（3 回目）を行った。

民間保険会社の返送数および有効回答数は 14 社で、内訳は、日本郵政公社が加入機会拡大を決めた 4 疾患の条件と比較し、学資保険の基本契約では年齢などの制限がない会社が 3 社、審査のうえ各社が設ける制限付きで加入できる会社が 9 社、現時点では加入不可の会社が 1 社、1 社は該当商品無しであった。日本郵政公社からは、加入時の対応が統一されるよう再度公社内で拡大内容の周知徹底を図る旨の回答を得た。PKU 患児の保険加入調査は、返送数および有効回答数 122 通、有効回答率は 36%（前回比 13 ポイント減）であった。のべ 124 家族の保険加入状況のうち 30 家族が加入手続き時に告知していたが、このうち 2 家族が担当者の判断で最終的に告知せずに、5 家族が入院保障の特約なしという制限付きで加入していた。また、今後の保険加入への希望については、「成人後に保険に加入できるか心配である」という回答が最も多かった。

日本郵政公社、民間保険会社とも、学資保険の加入に際しては、特約付加の可否が加入制限の要因と考えられる。これまでの調査から、現時点では、当該患児の日本郵政公社の保険加入に際し、窓口での円滑な手続きのために患者家族が担当者とともに拡大条件を確認し、特約付加については少なくとも当該疾患以外の入院保障が付加されるように交渉する、などの対応が有効と考えられる。学会としては、今後、民間保険会社の動向について、調査未回収の民間保険会社を含め、再度調査を実施し、各社の商品を把握し患者家族に情報提供していく。また、成人後の保険加入については、まず新生児マスキリーニング開始後 30 年の経過を踏まえて日本郵政公社に養老保険の満期年齢を引き上げるよう要請していくことが必要である。

研究協力者

小松祥子（大手前栄養学院栄養学科）
新宅治夫（大阪市立大学大学院医学研究科
発達小児医学）
平田陽一（フェニルケトン尿症親の会）
松原洋一（東北大学大学院遺伝病学）

分担研究者

原田正平（国立成育医療センター研究所）

A. 研究目的

平成 16 年度、17 年度に行なったフェニルケトン尿症（以下 PKU）のこども達の保険加入状況調査^{1) 2)}から、民間保険会社や日本郵政公社の保険加入の際には病名告知の上で円滑に加入できるような商品の設定や情報が必要であること、また、担当者による病名のみでの拒否がなく、審査が十分な医学的根拠のもとで適正に行われるように働きかける必要があることなどが明らかになった。これらの実現に向けて、①民間保険会社の動向調査、②日本郵政公社へ

の対応改善の要請、③PKU 患者家族への保険加入状況調査（3回目）を行った。

B. 研究方法

①民間保険会社の動向調査

外資系を含む保険会社 38 社の審査担当部署に記名方式でアンケート用紙を送付し、同封の返信用封筒にて回収した。調査項目は、平成 15 年 3 月 25 日付け（同 4 月 1 日より実施）で、日本郵政公社が発表した保険加入機会拡大の内容（<http://www.japanpost.jp/press/release/japanese/kani/030325j401.html>）にもとづいて、先天性甲状腺機能低下症、PKU、ガラクトース血症、先天性副腎過形成の 4 症に対する「加入制限の有無」「制限の内容」「加入できる商品」などとした。

②日本郵政公社への対応改善の依頼

平成 17 年度の PKU 患児の保険加入状況調査²⁾で加入機会拡大後の保険への加入拒否が 3 件報告され、その内訳は「窓口担当者が加入できるようになったことを知らなかったため円滑に加入手続きが取れなかった」が 1 件、「保険の担当者に病名を告げた時点で断られた」が 2 件であった。この結果を踏まえ、日本郵政公社総裁ならびに簡易保険事業本部長宛に、窓口と審査担当各部署に改正内容を再度周知し、当該疾患児が加入する際の対応を統一するよう、また、特約について、特に疾病入院、疾病傷害特約には対象疾患の治療目的での通・入院を除くという条件を付けるなど、特約付加希望に対してひきつづき柔軟に対応するよう、書簡にて要請した。

③PKU 患者家族への保険加入状況調査（3回目）

PKU 親の会の協力を得て、335 家族に無記名方式のアンケート用紙を郵送し、同封の返信用封筒で回収した。内容は、前回の平成 17 年度²⁾の項目に、「機会拡大後の日本郵政公社の保険加入」および「今後の保険加入の希望」を尋ねる項目を加えた。用紙には、調査の目的および不利益にならないよう匿名で行う旨の説明文を添付した。回答数は同じ家族に複数の患者

がいる場合も 1 家族としてあつかった。対象となる患者家族の人権の擁護のため、調査は文科省・厚労省の疫学調査に関する倫理指針（平成 14 年 6 月 17 日）に基づいて行った。本研究の公表は大阪市立大学医学部倫理委員会の承認を受けている。

C. 結果

①民間保険会社の動向調査

38 社中 14 社から回答があった。回収できた会社一覧は表 1 の通りである。

あいおい生命	大同生命
アメリカンファミリー生命	太陽生命
ウィンタートウルスイス生命	日本興亜生命
共栄火災しんらい生命	日本生命
住友生命	ピーシーエー生命
ソニー生命	三井生命
損保ジャパン・ディー・アイ・ワイ	明治安田生命

表 1 回答を得た保険会社 14 社（50 音順）

日本郵政公社の設けた加入機会拡大時の条件は、前述の 4 疾患児について「生後 1 歳を経過していること」、「生後早期に疾患を発見・治療を開始し、申し込みの時点も治療を継続していること」、さらに「合併症もなく症状が安定し、通常の生活を送っていること」となっている。この条件が満たされた上で、加入商品は学資保険、育英年金付学資保険、および 22 歳までに満期となる養老保険に限られている。

【Ⅰ】この内容に照らし合わせ、学資保険を想定し「制限なし」と回答したのはアメリカンファミリー生命、住友生命、日本興亜生命の 3 社であった。学資保険の基本契約においては、患児ではなく、保険料を負担する保護者のみの健康状態を審査する。ただし、医療保険や特約である死亡保障の締結の場合には、患児本人の健康状態を審査する必要があるということであった。また、いずれの会社も養老保険に相当する商品への加入可否については回答がなかった。

【Ⅱ】「審査あり」と回答した会社はソニー生