

平成 20 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）
分担研究報告書

分担研究課題：新生児マススクリーニング陽性者の登録情報に基づく
スクリーニングシステムの均てん化

新生児マススクリーニングの実施状況に関する調査
—スクリーニングの実施方法について—

研究協力者 竹原 健二 国立成育医療センター研究所

研究要旨

先天性代謝異常等検査事業費が 2001（平成 13）年度に一般財源化されて以降の、実施主体ごとの事業実施の実情を明らかにすることを目的として、実施主体である都道府県・指定都市および委託スクリーニング検査機関を対象としたアンケート調査を行った。その結果、里帰り出産の事例も含めると、全例の精密検査医療機関受診確認をとれていない自治体が 36 か所（59.3%）に達していることが明らかになった。また、受診確認をとるための一定の仕組みが確立されていない自治体が 4 か所あることも示された。2009 年度は実施主体の検査実施要綱（要領）もあわせて解析し、標準的な実施方法を提言する予定である。

研究分担者

原田 正平 国立成育医療センター研究所室長

研究協力者

加藤 忠明 国立成育医療センター研究所部長

顧 艶紅 国立成育医療センター研究所

鈴木恵美子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

渡辺 倫子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

南谷 幹史 帝京大学ちば総合医療センター
小児科准教授

スクリーニング検査事業費が一般財源化されたことにより、その実施方法は実施主体である都道府県・指定都市の独自のルールに委ねられることとなった。その結果、自治体ごとに新生児マススクリーニングの実施方法が異なっているおそれが示唆されていたが、その実態は十分に明らかにされていなかった。そこで本研究では、各自治体における新生児マススクリーニングの事業実施方法について調査し、その実態を記述することを目的とした。

B. 研究方法

本研究は 2008 年 10 月から 12 月にかけて、自記式質問票の郵送によっておこなわれた。研究対象は、新生児マススクリーニングの実施主体である 64 か所の自治体（全国 47 か所の都道府県および 17 か所の指定都市）と、その 64 か所の自治体に、下関市を加えた計 65 か所の自治体から、新生児マススクリーニングの検査業務を委託されている 46 か所の検査機関とした。

それぞれ、新生児マススクリーニング検査の担

A. 研究目的

わが国の新生児マススクリーニングは、1977 年に国（昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号、厚生省児童家庭局長通知）の通知によって開始されて以来、国の通知（別紙 先天性代謝異常検査等実施要綱）に記された方法に基づいた上で、都道府県・指定都市が事業の実施主体となり取り組まれてきた。しかし、2001 年に新生児マススクリーニ

当者に回答を依頼した。検査機関が複数の自治体から検査業務を委託されている場合は、委託されている自治体数と同じ数の質問票を配布し、委託されているそれぞれの自治体ごとの状況について回答を求めた。

約1ヶ月の回収期間の間に、49か所の自治体と40か所の検査機関からの回答を得た。その後、未回答であった自治体および検査機関に対して、催促状の郵送および電話による回答依頼によって、回収率の向上を図った。

主な質問項目は、各自治体において新生児マスキングスクリーニングに関与している医療機関や組織の有無や、精密検査対象者への精密検査の受診勧奨と受診確認の実施状況とその方法、里帰り出産をした者に対する受診確認の状況とした(別紙)。全例に対して受診確認がとれていない場合は、その理由について自由記述で回答を得た。

(倫理面への配慮)

本研究では、研究対象は自治体と検査機関といった組織・団体であること、個人情報および患者からの検体(生体由来個人情報)などは取り扱っていないことから、倫理面での問題は無いもの判断される。

C. 研究結果

最終的に、新生児マスキングスクリーニングの実施主体である64か所の自治体のうち、60か所の自治体から回答が得られた(回収率:93.8%)。自治体から検査業務を委託されている46か所の検査機関から、65か所すべての自治体に関する回答が得られた(回収率:100%)。回答の結果については以下のとおりである。

専門医療機関(先天性代謝異常等検査の精密検査もしくは治療を実施する機関)を指定(紹介や推薦をされている場合も含む)しているのは32の自治体(46.7%)であった(表1)。

自治体や検査機関、採血および治療医療機関以外の組織が新生児マスキングスクリーニングに関与していると回答したのは、24の自治体(40.0%)で

あった。主に独自に立ち上げた協議会や委員会、そして地域の医師会や助産師会が関与していることが示された(表2)。

精密検査対象者に対する精密検査の受診勧奨については、すべての自治体で何らかの受診勧奨がおこなわれていたものの、精密検査対象者全員に対する受診勧奨をおこなう仕組みそのものがない自治体が1か所あることが明らかになった。

受診勧奨として採り入れている方法は、「採血医療機関などによる電話連絡」がもっとも多く、38の自治体(63.3%)および49の検査機関(76.6%)が採り入れていた。次いで「病院を受診させて、医師などが直接説明をしている」、「精密検査通知書」などの文書やハガキなどの送付が多くおこなわれていた(表3)。

精密検査対象者に対する精密検査の受診確認については、4か所の自治体が「精密検査対象者全員に対する受診確認は特におこなっていない」と回答し、その他の確認方法についてもおこなっていないと回答した。

受診確認の具体的な方法については、38の自治体(63.3%)および35の検査機関(53.8%)が「精密検査報告書などの書類」による確認をおこなっていた。次いで「保健師などによる対象者の保護者への電話や訪問」や、「精密検査医療機関からの受診票などの返信」による受診確認が多くおこなわれていた(表4)。

精密検査対象者の中に、里帰り出産などによって他の自治体(都道府県および政令指定都市)に住み票がある新生児がいた場合の受診確認の方法について、2つのケースに分けて尋ねた。

まず、対象者および保護者が、まだ出産および受検した自治体にいる場合について尋ねた。もっとも多かったのは「採血医療機関に保護者への連絡を依頼する」であり、36の自治体(60.0%)および43の検査機関(72.9%)がこのような対応をとっていた。次いで、「対象者が出産した自治体もしくは検査機関から、保護者に連絡する」であった(表5-1)。このような状況の精密検査対象者全員に対して受診確認をおこなっているの

は、35の自治体(66.0%)であった。

次に対象者および保護者が、すでに別の自治体に移動してしまった場合について尋ねた。もっとも多かったのは、「採血医療機関に保護者への連絡を依頼する」であり、32の自治体(54.2%)および42の検査機関(71.2%)がこのような対応をとっていた。次いで、「住民票がある自治体に、その新生児が精密検査対象者であることを伝え、以後の業務を受け渡す」が多かった。6か所の自治体(10.2%)は「今までにこのようなケースがない」と回答した(表5-2)。このような状況の精密検査対象者全員に対して受診確認をおこなっているのは、27の自治体(51.9%)にとどまった(表5-3)。

2007年度の精密検査対象者全員に対する受診確認の状況について尋ねたところ、全例の受診確認がとれていないと回答した自治体は18か所(30.5%)、検査機関は23か所(37.1%)であった。さらに、受診確認がとれていない者の人数について把握できただけでも、11か所の自治体で計47人、16か所の検査機関で166人にのぼった。全例の受診確認がとれていると回答した自治体は41の自治体(69.5%)であった。しかしながら、この41の自治体のうち、上述の里帰り出産に関する2つの場合においても受診確認がとれていると回答したのは、24の自治体(40.7%)にとどまった(表6)。

受診確認がとれなかった主な理由として、自由記述で次のような回答が得られた。

- ・保健センターや採血医療機関に受診確認を依頼しており、自治体としては確認していない
- ・里帰り出産における、確認体制の不備
- ・もともと、全数の受診確認・精検結果を確認するシステムになっていない
- ・精密検査は市区町村がおこなっているため
- ・採血医療機関や精検医療機関などからの返信がない
- ・今年度、精検対象者の状況確認の仕組みが変わったため

D. 考察

スクリーニング検査とは、本来、本人が自覚していない疾病や異常を識別することである。それにより、早期からの疾病の発症予防や合併症予防などの対処が可能になることが、スクリーニング検査を実施する意義の一つである。しかし、本研究では、昨年度一年間に発見された精密検査対象者全員に対して、里帰り出産の事例も含めると、全例の受診確認をとれていない自治体が36か所(59.3%)に達していることが明らかになった。受診確認をとるための一定の仕組みが確立されていない自治体が4か所あることも示された。このように、現状では新生児マススクリーニングによって発見された精密検査対象者が、医療機関の受診や、治療の開始をおこなったのかどうかを把握する仕組みが十分に確立されているとは言えない。

精密検査対象者の受診確認に際して、採血医療機関など他の組織に、対象者への連絡といった業務の一部を依頼していることが示された。本研究では対象者への連絡など、他の組織に依頼した業務の結果について、自治体が確認をしているかどうかまでは明らかにできない。しかしながら、新生児マススクリーニングの一部の業務は責任の所在が曖昧な状態で実施されている可能性があることは否定できない。

このように、精密検査対象者への受診勧奨や受診確認の体制が不十分であり、スクリーニング検査としての意義が損なわれている。早急な改善が求められると指摘できよう。各自治体内で全例の受診確認を確実にこなえるような仕組みを確立することは急務である。また、里帰り出産などに対応するために、精密検査対象者の自治体間の移動に対する、全国的な共通ルールの作成および適用を検討することも必要である。精密検査対象者に対する受診確認に対しては、こうした自治体内、自治体間それぞれにおける見直しが必要だと言えよう。

新生児マススクリーニング検査事業費の一般財源化以降、それぞれの自治体が独自の方法で新

生児マススクリーニングを実施してきた。このことが、本研究で示されたような実施上の問題点を生じさせることにつながっていると考えられる。スクリーニング事業としての目的を再度確認し、一人でも多くの子どもの発症を予防し、症状を軽減することにつなげたい。そのためにも、精密検査対象者の受診確認の仕組みの見直し・徹底など、必要な事柄については、国からの通知などによってすべての自治体で一定の水準が担保される必要があると考えられる。

今回のアンケート調査にあわせて、各実施主体の検査実施要綱(要領)も収集したことから、2009年度はその内容を精査し、標準的な実施方法を提言する予定である。

E. 結論

新生児マススクリーニングにおいて、精密検査対象者の受診確認がとれていない自治体があること、各自治体によって実施方法が異なること、

自治体間での情報のやり取りが不足していることなどが示された。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

竹原健二、原田正平、加藤忠明、顧 艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子、南谷幹史：先天性代謝異常等検査事業の実施状況に関する調査結果、日本マス・スクリーニング学会第27回技術部会研修会、盛岡市、2009年2月

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

表1. 専門医療機関の指定(推薦)状況

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
専門医療機関の指定(推薦)状況	N=60			N=65		
あり	32	50.0%	53.3%	42	64.6%	64.6%
なし	28	43.8%	46.7%	23	35.4%	35.4%

表2. 新生児マス・スクリーニング事業に関与している組織

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
関与している組織の有無	N=60			N=64		
あり	24	37.5%	40.0%	35	53.8%	54.7%
なし	36	56.3%	60.0%	29	44.6%	45.3%

※自治体、委託検査機関、採血医療機関、治療医療機関以外で事業に関与している組織の有無

表3. 精密検査対象者に対する受診勧奨の実施状況

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
精密検査の受診勧奨の方法	N=60			N=65		
実施している	60	93.8%	100.0%	64	98.5%	98.5%
実施していない	0	0.0%	0.0%	1	1.5%	1.5%
<その実施方法>				N=64		
「精密検査通知書」などの文書やハガキなどの送付	16	25.0%	26.7%	20	30.8%	31.3%
保健師などによる自宅訪問	13	20.3%	21.7%	8	12.3%	12.5%
採血医療機関などによる電話連絡	38	59.4%	63.3%	49	75.4%	76.8%
病院を受診させて、医師などが直接説明をしている	23	35.9%	38.3%	19	29.2%	29.7%
精密検査対象者全員に対する受診勧奨は特におこなっていない	1	1.6%	1.7%	0	0.0%	0.0%
わからない(自治体に任せている)				8	12.3%	12.3%
その他	17	26.6%	28.3%	16	24.6%	24.6%

表4. 精密検査対象者に対する受診確認の実施状況

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
精密検査の受診確認の方法	N=60			N=65		
あり	60	93.8%	100.0%	65	100.0%	100.0%
なし	0	0.0%	0.0%	0	0.0%	0.0%
<その実施方法>	N=60			N=65		
精密検査医療機関からの受診票などの返信によって受診確認	11	17.2%	18.3%	20	30.8%	30.8%
検査用紙を精密検査医療機関が委託検査機関に送付することによって受診確認	7	10.9%	11.7%	7	10.8%	10.8%
精密検査報告書などの書類によって受診確認	38	59.4%	63.3%	35	53.8%	53.8%
保健師などによる対象者の保護者への電話や訪問によって受診確認	17	26.6%	28.3%	11	16.9%	16.9%
精密検査対象者全員に対する受診確認は特におこなっていない	5	7.8%	8.3%	2	3.1%	3.1%
わからない(自治体に任せている)				11	16.9%	16.9%
その他	6	9.4%	10.0%	7	10.8%	10.8%

表5-1. 精密検査対象者に里帰り出産の者が含まれた場合の対応(対象者がまだ管轄自治体内にいる場合)

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
里帰り出産への対応(まだ自治体にいる場合)	N=60			N=65		
あり	60	93.8%	100.0%	59	90.8%	90.8%
なし	0	0.0%	0.0%	6	9.2%	9.2%
	N=59			N=59		
貴自治体もしくは検査機関から、保護者に連絡する 住民票がある自治体に、その新生児が精密検査対象者であることを伝え、以後の業務を受け渡す	10	15.6%	16.7%	11	16.9%	18.6%
採血医療機関に保護者への連絡を依頼する	5	7.8%	8.3%	1	1.5%	1.7%
その他	36	56.3%	60.0%	43	66.2%	72.9%
特に対応していない	7	10.9%	11.7%	4	6.2%	6.8%
今までにそのようなケースはない	4	6.3%	6.7%	3	4.6%	5.1%
	2	3.1%	3.3%	3	4.6%	5.1%

表5-2. 精密検査対象者に里帰り出産の者が含まれた場合の対応(対象者がすでに他の自治体に移動した場合)

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
里帰り出産への対応(すでに他の自治体にいる場合)	N=60			N=65		
あり	59	92.2%	98.3%	59	90.8%	90.8%
なし	1	1.6%	1.7%	6	9.2%	9.2%
	N=59			N=59		
貴自治体もしくは検査機関から、保護者に連絡する 住民票がある自治体に、その新生児が精密検査対象者であることを伝え、以後の業務を受け渡す	4	6.3%	6.8%	3	4.6%	5.1%
採血医療機関に保護者への連絡を依頼する	12	18.8%	20.3%	7	10.8%	11.9%
その他	32	50.0%	54.2%	42	64.6%	71.2%
特に対応していない	8	12.5%	13.6%	5	7.7%	8.5%
今までにそのようなケースはない	4	6.3%	6.8%	1	1.5%	1.7%
	6	9.4%	10.2%	7	10.8%	11.9%

表5-3. 里帰り出産をした精密検査対象者に対する受診確認の状況

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
里帰り出産の受診確認	N=53			N=59		
受診確認(Aのケース)						
確認している	35	54.7%	66.0%	35	53.8%	59.3%
確認していない	18	28.1%	34.0%	4	6.2%	6.8%
わからない(自治体に任せている)				20	30.8%	33.9%
受診確認(Bのケース)	N=52			N=55		
確認している	27	42.2%	51.9%	26	40.0%	47.3%
確認していない	25	39.1%	48.1%	7	10.8%	12.7%
わからない(自治体に任せている)				22	33.8%	40.0%

表6. 精密検査対象者全員に対する受診確認の状況

	自治体(N=60)			検査機関(N=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
精密検査の受診確認の現状	N=59			N=62		
確認できている	41	64.1%	69.5%	39	60.0%	62.9%
確認できていない	18	28.1%	30.5%	23	35.4%	37.1%

平成20年度厚生労働科学研究費補助金事業
先天性代謝異常等検査事業の実施状況に関する調査票
 研究代表者：原田正平(国立成育医療センター研究所 成育政策科学研究部)

このたびは、本調査票への回答にご協力くださり、誠にありがとうございます。本調査票は先天性代謝異常等検査事業に関連した、「A. 精密検査の実施に関する設問(問1～問6)」、「B. 追跡調査の実施に関する設問(問7～問8)」、「C. 全国的な追跡調査事業への協力に関連する設問(問9～問11)」の3つの事柄に関する項目によって構成されております。複数回答をお願いしている設問もございますので、それぞれの設問の指示にしたがって、回答をしていただけますようお願いいたします。

<回答者のご所属について、おながいいたします>

自治体名	所属部署名
------	-------

<先天性代謝異常等検査事業に関する組織・団体について>

1. 専門医療機関(先天性代謝異常等検査の精密検査もしくは治療を実施する機関)は指定(紹介や推薦をされている場合も含む)されていますか? 指定されている場合は、指定されている専門医療機関の数をお答えください。

1. 指定されている

- 先天性代謝異常の4疾患の指定されている専門医療機関数は _____ 施設である
 →先天性副腎過形成症の指定されている専門医療機関数は _____ 施設である
 →先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)の指定されている専門医療機関数は _____ 施設である
 →先天性代謝異常等検査のすべての疾患について(疾患別ではなく)、 _____ 施設が専門医療機関に指定されている

2. 指定されていない

2. 貴自治体において、自治体、委託検査機関、採血医療機関、治療医療機関以外に、先天性代謝異常等検査事業に関与している組織があれば、その組織・団体名をお答えください。(例: 地域の医師会、連絡協議会など)

1. ある()
 2. ない

<先天性代謝異常等検査における、精密検査対象者の受診状況の確認などについて>

3. 通常はどのようにして、精密検査対象者に対して精密検査の受診勧奨をおこなっていますか? あてはまる項目すべてに○をしてください。

1. 「精密検査通知書」などの文書やハガキなどの送付
 2. 保健師などによる自宅訪問
 3. 採血医療機関などによる電話連絡
 4. 病院を受診させて、医師などが直接説明をしている
 5. 精密検査対象者全員に対する受診勧奨は特におこなっていない
 6. その他()

4. 精密検査対象者について、精密検査の受診状況をどのように確認していますか? あてはまる項目すべてに○をしてください。

1. 精密検査医療機関からの受診票などの返信によって受診確認
 2. 検査ろ紙を精密検査医療機関が委託検査機関に送付することによって受診確認
 3. 精密検査報告書などの書類によって受診確認
 4. 保健師などによる対象者の保護者への電話や訪問によって受診確認
 5. 精密検査対象者全員に対する受診確認は特におこなっていない
 6. その他()

5. 昨年度の精密検査対象者の全員が精密検査を受診したことを確認できていますか? もし、受診未確認者がいる場合は、可能であれば、その人数も教えてください。

1. 全員が受診したことを確認できている (→6.へ)
 2. 全員が受診したことを確認できていない (→5-1.へ)
 →昨年度の精密検査対象者は _____ 人、そのうち受診未確認者は _____ 人であった

5-1. 精密検査対象者の受診を確認できなかった理由として、どのようなことが考えられますか？

6. 過去におこなわれた研究の結果から、里帰り出産のように対象者が他の自治体へ移動した場合、対象者や患者の把握が難しいことが指摘されております。貴検査機関が担当する自治体では、精密検査対象者の中に、里帰り出産などによって他の自治体(都道府県および政令指定都市)に住民票がある新生児がいた場合、以下の2つのケースにおいて、通常はどのように対応していますか？

- A. 対象者および保護者が、まだ貴自治体にいるケース
1. 貴自治体もしくは検査機関から、保護者に連絡する
 2. 住民票がある自治体に、その新生児が精密検査対象者であることを伝え、以後の業務を受け渡す
 3. 採血医療機関に保護者への連絡を依頼する
 4. その他()
 5. 特に対応していない
 6. 今までにそのようなケースはない
- B. 対象者および保護者が、採血をした医療機関の所在地とは異なる自治体にすでに戻ってしまった場合
1. 貴自治体もしくは検査機関から、保護者に連絡する
 2. 住民票がある自治体に、その新生児が精密検査対象者であることを伝え、以後の業務を受け渡す
 3. 採血医療機関に保護者への連絡を依頼する
 4. その他()
 5. 特に対応していない
 6. 今までにそのようなケースはない

上記のA・Bのようなケースにおいて、対象者が精密検査を受診したことを確認していますか

- | | |
|-------|---------------------------------------|
| Aのケース | 1. すべての例で確認している
2. すべての例では確認できていない |
| Bのケース | 1. すべての例で確認している
2. すべての例では確認できていない |

<平成11年6月9日付の厚生省母子保健課長通知(別紙参照)によって、「患者台帳」をもとに、スクリーニング後の患者の継続的フォローアップ(追跡調査)を実施することの重要性が指摘されております。そこで、貴自治体の患者台帳の詳細、および先天性代謝異常等検査の患者などに対する追跡調査の実施状況について、おたずねいたします。>

7. 「患者台帳」を作成されていますか？

1. はい (→7-1. へ)
2. いいえ (→8. へ)

7-1. 「患者台帳」を管理している組織・団体をお答えください。

1. 自治体
2. 検査機関
3. その他()

7-2. 以下の項目の中で、「患者台帳」に記載されている項目についてお答えください。あてはまる項目すべてに○をしてください。

1. 患者か保護者の氏名
2. 生年月日
3. 性別
4. 連絡先
5. 検査年月日
6. 疾患名
7. 治療施設名
8. 受付年月日
9. 小児慢性特定疾患治療研究事業給付の有無
10. 転帰(治療中・経過観察・死亡・不明などの情報)
11. その他()

8. 「患者台帳」などをもとに、「患者台帳」などをもとに、先天性代謝異常等検査の患者などに対する追跡調査を実施していますか？
1. 実施している (→8-1.へ)
 2. 現在は実施していないが、以前は実施していた (→8-1.へ)
 3. 実施していない (→9.へ)
- 8-1. 追跡調査の対象者について、あてはまる項目に○をしてください
1. 検査によって、対象疾病の患者であると確定された者(患者)
 2. 精密検査対象者
 3. その他()
- 8-2. 追跡調査の実施母体(追跡調査のデータを管理している団体・組織)はどこですか？ あてはまる項目すべてに○をしてください。
1. 自治体 (→8-2-1.へ)
 2. 新生児スクリーニングに関わる地域の協議会・委員会 (→8-2-1.へ)
→2を選ばれた場合は、その名称()
 3. 特定の医療機関 (→8-2-1.へ)
→3を選ばれた場合は、その名称()
 4. 検査センターなどの委託検査機関 (→8-3.へ)
 5. その他() (→8-2-1.へ)
- 8-2-1. 追跡調査で得られたデータもしくは結果を検査機関の検査結果と照合できるような仕組みがありますか？
1. ある
 2. ない
- 8-3. 追跡調査の実施に際して、保護者から追跡調査に参加することに関する同意を取っていますか？
1. はい (→8-3-1.へ)
 2. いいえ (→8-4.へ)
- 8-3-1. 保護者から追跡調査に参加することへの同意はどの時点で取得していますか？
1. 先天性代謝異常等検査の説明をするとき
 2. その他()
- 8-4. 以下の項目で、追跡調査で収集している項目について教えてください。あてはまる項目すべてに○をしてください。
1. 検査値
 2. 転帰
 3. 治療内容
 4. 身長や体重などの身体計測値
 5. 治療開始日
 6. 確定診断名
 7. 疾患の発見経路(疾患の発見が先天性代謝異常等検査であったか否かなど)
 8. 出生時の体重
 9. 在胎週数
 10. QOL(Quality of life:生活の質)に関する項目(生活上の支障の有無、通院頻度など)
 11. その他()
- 8-5. 対象者の追跡期間を設定していますか？
1. 設定している → ()歳まで
 2. 設定していない
 3. 現在は設定していないが、設定することを検討している
- 8-6. 対象者が転居などによって、追跡途中で他の自治体への移動があった場合、追跡調査で収集したデータを移動先の自治体に提供していますか？
1. 提供している(“移動先の自治体が追跡調査を実施している場合や依頼された場合のみ提供している”も含む)
 2. 提供していない
- 8-7. 追跡調査のデータをもとに、対象者が必要な治療が継続されているかどうかの確認および、必要に応じて、対象者およびその保護者に受診勧奨を定期的におこなっていますか？
1. 実施している
 2. 実施していない

10-1. 先天性代謝異常等検査の陽性者について、どのような情報を提供していただくことが可能ですか？ あてはまる項目すべてに○をしてください。

- | | | | |
|----------|----------|------------|---------|
| 1. 氏名 | 2. イニシャル | 3. 性別 | 4. 生年月日 |
| 5. 治療施設名 | 6. 疾患名 | 7. 対象者の連絡先 | |
| 8. その他(| | |) |

11. これからの、全国的な追跡調査事業の実施に向けて、何かご意見やコメントをいただけますと幸いです。

質問は以上です。ご協力いただき、誠にありがとうございました。本調査につきまして、何かご不明な点などございましたら、下記の連絡先までお問い合わせください。

連絡先
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1
国立成育医療センター研究所 成育政策科学研究部 竹原 健二
TEL:03-3416-0181(内線:4261) FAX:03-3417-2694
E-mail: ktakehara@nch.go.jp

分担研究課題：新生児マススクリーニング陽性者の登録情報に基づく
スクリーニングシステムの均てん化

新生児マススクリーニングの実施状況に関する調査
ースクリーニング陽性者の追跡調査についてー

研究協力者 竹原 健二 国立成育医療センター研究所

研究要旨

先天性代謝異常等検査事業費が 2001（平成 13）年度に一般財源化されて以降の、実施主体ごとの要精密検査対象者の追跡調査の実施状況と、全国的な追跡調査への協力を得るために満たすべき要件を明らかにすることを目的として、実施主体である都道府県・指定都市および委託スクリーニング検査機関を対象としたアンケート調査を行った。その結果、新生児マススクリーニングに関する追跡調査を実施している自治体は 22 か所（36.7%）であり、要精密検査対象者を追跡調査の対象としている自治体は 17 か所（28.3%）にとどまっていた。追跡調査の実施方法についても、追跡調査に参加することについて対象者（保護者）の同意が得られていないといった、追跡調査の実施方法に倫理的な配慮が不十分であることが示された。自治体が全国的な追跡調査に協力するためには、対象者や関係機関からの協力を得ること、個人情報保護体制を構築すること、全国的なルールづくりが求められていることが明らかになった。

研究分担者

原田 正平 国立成育医療センター研究所室長

研究協力者

加藤 忠明 国立成育医療センター研究所部長

顧 艶紅 国立成育医療センター研究所

鈴木恵美子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

渡辺 倫子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

南谷 幹史 帝京大学ちば総合医療センター
小児科准教授

個人情報保護などの理由により、1990 年代以降、追跡調査に協力する自治体が徐々に減少し、調査の継続が困難になった¹⁾。

新生児マススクリーニングにおいては、過去の研究班の研究結果などでは、新生児マススクリーニング事業全体の有効性の実証や、医療経済学的な評価、検査精度の向上、治療方法やその効果に関するデータの蓄積とそれによる患者への還元など、様々な観点から、全国的な追跡調査の早期実施が求められている。

こうしたこれまでの経緯により、恩賜財団母子愛育会・特殊ミルク事務局の追跡調査のデータなどが国立成育医療センターに移管されるなど、同センターを中心とした、新たな全国的な追跡調査を実施するための体制作りが進められてきている。追跡調査を実施する枠組みを検討する基礎資料とするために、本研究では、各自自治体における

A. 研究目的

新生児マススクリーニングで対象疾患が疑われた児（要精密検査対象者）に対する全国的な追跡調査は、これまで恩賜財団母子愛育会・特殊ミルク事務局によって長年継続されてきた。しかし、

追跡調査の実施状況と、全国的な追跡調査への協力を得るために満たすべき要件について、情報収集をすることを目的とした。

B. 研究方法

本研究は2008年10月から12月にかけて、自記式質問票の郵送にておこなわれた。研究対象は、新生児マスキングの実施主体である64か所の自治体（全国47か所の都道府県および17か所の指定都市）と、その64か所の自治体に、下関市を加えた計65か所の自治体から新生児マスキングの検査業務を委託されている46か所の検査機関とした。それぞれ、新生児マスキング検査の担当者に回答を依頼した。検査機関が複数の自治体から検査業務を委託されている場合は、委託されている自治体数と同じ数の質問票を配布し、委託されているそれぞれの自治体ごとの状況について回答を求めた。約1ヶ月の回収期間の間に、49か所の自治体と40か所の検査機関からの回答を得た。未回答であった自治体および検査機関に対して、催促状を郵送にて送付し、回収率の向上を図った。

主な質問項目は、各自治体および検査機関における患者台帳および精密検査対象者台帳（精検台帳）の有無と台帳に記載されている項目、追跡調査の実施状況とその方法とした。全国的な追跡調査の実施については、自由記述で回答を得た。自治体に対しては、全国的な追跡調査が自治体からの協力を得られるために満たしておくべき条件について尋ねた（本研究報告書の「新生児マスキングの実施状況に関する調査—スクリーニングの実施方法について—」の調査票参照）。

（倫理面への配慮）

本研究では、研究対象は自治体と検査機関といった組織・団体であること、個人情報および患者からの検体（生体由来個人情報）などは取り扱っていないことから、倫理面での問題は無いもの判断される。

C. 研究結果

最終的に、新生児マスキングの実施主体である64か所の自治体のうち、60か所の自治体から回答が得られた（回収率：93.8%）。自治体から検査業務を委託されている46か所の検査機関から、65か所すべての自治体に関する回答が得られた（回収率：100%）。回答の結果については以下のとおりである。

患者台帳や精検台帳の有無については、45の自治体（75.0%）、および40の検査機関（61.5%）が患者台帳を作成しており、36の自治体（60.0%）、および30の検査機関（47.6%）が精検台帳を作成していた。検査機関のうち、約30%の検査機関が患者台帳や精検台帳の管理については自治体がおこなっており、「台帳の有無は分からない」と回答した（表1、表2）。11の自治体（18.3%）が患者台帳も精検台帳も作成していないと回答していたが、そのうちの6か所の自治体については、委託先の検査機関がいずれかの台帳を作成していると回答していた。

患者台帳の記載項目は、対象者の氏名と疾患名が44の自治体（97.8%）で記載されており、もっとも多かった。次いで、生年月日は41の自治体（91.1%）、性別は37の自治体（82.2%）、検査年月日は36の自治体（80.0%）、治療施設名は32の自治体（71.1%）の台帳に記載されていることが明らかになった。対象者の連絡先については、20の自治体（44.4%）が収集していた（表1）。

精検台帳については、対象者の氏名は精検台帳のある36の自治体すべてで記載されており、次いで、生年月日は34の自治体（94.4%）、疾患名は32の自治体（88.9%）、検査年月日は31の自治体（86.1%）、性別は30の自治体（83.3%）で記載されていた。治療施設名については27の自治体（75.0%）、連絡先は22の自治体（61.1%）が収集していた（表2）。

現在、追跡調査は22の自治体（36.7%）で実施されており、過去に実施していたが現在は実施していない、という自治体は3か所（5.0%）であった（表3）。追跡調査を実施している22の自治体

に対して、その実施方法について尋ねたところ、追跡調査の対象者が精密検査対象者である自治体が17か所(77.3%)、患者のみと回答した自治体が7か所(31.8%)であった(表4)。

追跡調査の実施母体については、17の自治体(77.3%)が実施母体は自治体、もしくは自治体と協議会や検査機関との合同であると回答した。協議会や検査機関が単独で実施主体になっていると回答したのは5つの自治体(22.7%)であった(表5)。

追跡調査の実施に際して、対象者(保護者)から同意を得ているのは12の自治体(57.1%)にとどまり、9つの自治体(42.9%)は同意を得ていない、もしくは同意を得ているかどうか把握できていないことが示された(表6)。

追跡調査で収集している項目は確定診断名と転帰がもっとも多く、20の自治体(90.9%)で収集されていた。次いで、治療内容を18の自治体(81.8%)、検査値を16の自治体(72.7%)、治療開始日を15の自治体(68.2%)が収集していた。QOL(Quality of Life)に関するデータは4つの自治体(18.2%)が収集していた(表7)。

追跡調査において、追跡期間の上限を定めている自治体、上限の設定を検討している自治体がそれぞれ2か所(9.1%)であった(表8)。

追跡調査の対象者が他の自治体に転居した場合、それまでのデータを転居先の自治体に受け渡している自治体は10か所(45.5%)(表9)、追跡調査のデータを用いて、対象者が継続的に治療を受けていることを確認する仕組みがある自治体は8か所(36.4%)にとどまった(表10)。また、追跡調査で得られたデータもしくは結果を、検査機関の一次検査の結果と照合できるような仕組みがある自治体も15か所(71.4%)であった(表11)。

自治体が全国的な追跡調査に協力するために必要な要件として挙げたことは、主に「医療機関への説明と協力依頼が得られること」と、「対象者への説明と同意の取得」、「厳密な個人情報の保護体制の構築」、「国からの通知などに基づく、全

国的な調査枠組みの構築」の4点であった。こうした要件が整えば、ほぼすべての自治体が追跡調査の実施に協力する意向を示した。

追跡調査を実施する際に自治体が提供可能とした対象者に関する情報は、性別がもっとも多く、35の自治体中、27の自治体(77.1%)であった。次いで、疾患名は26の自治体(74.3%)、治療施設名は25の自治体(71.4%)が状況さえ整えば、提供可能であると回答した。対象者の連絡先が提供可能であると回答した自治体は1か所(2.9%)のみであった(表12)。

D. 考察

スクリーニング検査の実施については、WHOがスクリーニング検査に備えられているべき10の条件を挙げており、その1つに患者および要観察者に対する追跡調査システムが確立されていることが含まれている²⁾。また、1999年の厚生省母子保健課長通知の第5次改正(平成11年6月9日付け)でも、スクリーニング後の陽性者の継続的フォローアップも実施主体の責務として明確にされたが³⁾、本研究を通じて、新生児マススクリーニングに関する追跡調査を実施している自治体は22か所(36.7%)であり、要精密検査対象者を追跡調査の対象としている自治体は17か所(28.3%)にとどまっていることが明らかになった。

追跡調査の実施方法についても、追跡調査に参加することについて対象者(保護者)の同意が得られていないといった、追跡調査の実施方法に倫理的な配慮が不十分であることが示された。また、対象者が他の自治体に転居をしてしまうと追跡が打ち切りになってしまうことや、結果が検査機関に十分にフィードバックされていないという問題点については、新生児マススクリーニングに関する事業が一般財源化される以前から指摘されており^{4, 5)}、未だに解決されていない課題であると言えよう。

追跡調査を全国的かつ長期的に実施するためには、対象者のみならず各自治体や医療機関から

の協力が得られることが不可欠である。母子愛育会・特殊ミルク事務局が実施してきた追跡調査が中断に至った経緯を考えると、全国的な制度として、国からの正式な通知に基づいて追跡調査を計画・実施することが肝要であろう。全国的に共有可能な追跡調査のルール作りと、国からの通知の必要性についても、自治体が重視していることが本研究によって示された。

追跡調査を実施することは、新生児マススクリーニングの質の向上や、医療経済学的な効果の検証といったことだけでなく、治療方法や転帰に関するデータの蓄積を通じて、対象者でもある患者への治療に役立てられるという利点もある。新生児マススクリーニングの対象疾患は希少疾患であり、もっとも多く精密検査対象者が発見される先天性甲状腺機能低下症でも全国で年間に500～600人、メープルシロップ尿症やホモシスチン尿症では年間に10人以下となっている⁶⁾。こうした希少疾患のデータを量的に解析し、対象者の治療や検査の質の向上などに活かしていくためにも、各自治体単位ではなく、全国的に追跡調査を実施し、データを収集する必要があると言える。

E. 結論

新生児マススクリーニングで発見された要精密検査対象者の追跡調査を実施している自治体は37%にとどまった。また、対象者（保護者）から追跡調査への参加の同意を得る仕組みが不十分な自治体や、収集したデータが十分に活用されていないと思われる自治体があった。自治体が全国的な追跡調査に協力するためには、対象者や関係機関からの協力を得ること、個人情報の保護体制を構築することとともに、全国的なルールづくりが求められていることが明らかになった。

参考文献

- 1) 青木菊麿、松田一郎、多田啓也、他。新生児マス・スクリーニングで発見された症例のフォローアップシステムの再検討。特殊ミルク

情報, 38, 21-28. 2002.

- 2) Wilson JMG, Jungner G : Principle and practice of screening for disease. WHO. 1968.
- 3) 武田康久：日本における新生児マス・スクリーニング体制について—関係機関の相互連携システムとフォローアップ体制の在り方—。日本マススクリーニング学会誌。10(1)：19-29、2000
- 4) 三笠洋明、久繁哲徳、片山貴文、青木菊麿。新生児マススクリーニング実施後のフォローアップ（追跡）について—現状と今後の課題—。平成10年度厚生科学研究子ども家庭総合研究報告書（主任研究者：黒田泰弘）。338-343. 1998.
- 5) 藤枝憲二、福土勝。新生児スクリーニングにおける追跡調査の実態とその対策について—アンケート調査の解析—。平成7年度厚生省心身障害研究報告書（主任研究者：青木継稔）。159-161. 1995.
- 6) 母子衛生研究会。母子保健の主なる統計—平成19年度版—。母子保健事業団。103. 2008.

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

竹原健二、原田正平、加藤忠明、顧 艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子、南谷幹史：先天性代謝異常等検査事業の実施状況に関する調査結果、日本マス・スクリーニング学会第27回技術部会研修会、盛岡市、2009年2月

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

表1. 患者台帳の有無とその記載項目

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
患者台帳の有無	N=60			N=65		
ある	45	70.3%	75.0%	40	61.5%	61.5%
ない	15	23.4%	25.0%	5	7.7%	7.7%
わからない(自治体に任せている)				20	30.8%	30.8%
(患者台帳の記載項目)	N=45			N=34		
氏名	44	68.8%	97.8%	32	49.2%	94.1%
生年月日	41	64.1%	91.1%	34	52.3%	100.0%
性別	37	57.8%	82.2%	34	52.3%	100.0%
連絡先	20	31.3%	44.4%	16	24.6%	47.1%
検査年月日	36	56.3%	80.0%	30	46.2%	88.2%
疾患名	44	68.8%	97.8%	32	49.2%	94.1%
治療施設	32	50.0%	71.1%	26	40.0%	76.5%
受付年月日	29	45.3%	64.4%	29	44.6%	85.3%
小慢の給付の有無	9	14.1%	20.0%	7	10.8%	20.6%
転帰	25	39.1%	55.6%	21	32.3%	61.8%
その他	6	9.4%	13.3%	5	7.7%	14.7%

表2. 精検台帳の有無とその記載項目

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
精密検査対象者リストの有無	N=60			N=63		
あり	36	56.3%	60.0%	30	46.2%	47.6%
なし	24	37.5%	40.0%	14	21.5%	22.2%
実施主体ではないのでわからない				21	32.3%	33.3%
(精検台帳の記載項目)	N=36			N=28		
氏名	36	56.3%	100.0%	24	36.9%	85.7%
生年月日	34	53.1%	94.4%	24	36.9%	85.7%
性別	30	46.9%	83.3%	24	36.9%	85.7%
連絡先	22	34.4%	61.1%	13	20.0%	46.4%
検査年月日	31	48.4%	86.1%	21	32.3%	75.0%
疾患名	32	50.0%	88.9%	22	33.8%	78.6%
治療施設	27	42.2%	75.0%	17	26.2%	60.7%
受付年月日	25	39.1%	69.4%	20	30.8%	71.4%
小慢の給付の有無	6	9.4%	16.7%	5	7.7%	17.9%
転帰	21	32.8%	58.3%	11	16.9%	39.3%
その他	3	4.7%	8.3%	8	12.3%	28.6%

表3. 追跡調査の実施状況

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡調査の実施状況	N=60			N=65		
実施している	22	34.4%	36.7%	18	27.7%	27.7%
実施していた	3	4.7%	5.0%	3	4.6%	4.6%
実施していない	35	54.7%	58.3%	34	52.3%	52.3%
(自治体が主体で分からない)				10	15.4%	15.4%

表4. 追跡調査の対象者

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡調査の対象者	N=22			N=21		
患者	7	10.9%	31.8%	7	10.8%	33.3%
精密検査対象者	17	26.6%	77.3%	16	24.6%	76.2%
その他	1	1.6%	4.5%	2	3.1%	9.5%

表5. 追跡調査の実施母体

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡調査の実施母体	N=22			N=21		
自治体	17	26.6%	77.3%	7	10.8%	33.3%
協議会	5	7.8%	22.7%	6	9.2%	28.6%
医療機関	0	0.0%	0.0%	1	1.5%	4.8%
検査機関	4	6.3%	18.2%	10	15.4%	47.6%
その他	0	0.0%	0.0%	1	1.5%	4.8%

表6. 追跡調査に関する対象者からの同意の取得状況

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡調査への同意の有無	N=21			N=21		
あり	12	18.8%	57.1%	6	9.2%	28.6%
なし	9	14.1%	42.9%	8	12.3%	38.1%
実施主体ではないのでわからない	(※「把握してない」は欠損値)			7	10.8%	33.3%

表7. 追跡調査において収集している項目

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡調査の項目	N=22			N=21		
検査値	16	25.0%	72.7%	13	20.0%	61.9%
転帰	20	31.3%	90.9%	11	16.9%	52.4%
治療内容	18	28.1%	81.8%	12	18.5%	57.1%
身体計測値	10	15.6%	45.5%	3	4.6%	14.3%
治療開始日	15	23.4%	68.2%	12	18.5%	57.1%
確定診断名	20	31.3%	90.9%	15	23.1%	71.4%
発見経路	10	15.6%	45.5%	5	7.7%	23.8%
出生時体重	12	18.8%	54.5%	8	12.3%	38.1%
在胎週数	9	14.1%	40.9%	8	12.3%	38.1%
QOL	4	6.3%	18.2%	1	1.5%	4.8%
その他	0	0.0%	0.0%	6	9.2%	28.6%
実施主体ではないのでわからない				7	10.8%	33.3%

表8. 追跡調査期間への上限の設定状況

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
追跡期間の上限	N=22			N=21		
あり	2	3.1%	9.1%	6	9.2%	28.6%
なし	18	28.1%	81.8%	8	12.3%	38.1%
検討中	2	3.1%	9.1%	1	1.5%	4.8%
実施主体ではないのでわからない				6	9.2%	28.6%

表9. 追跡調査の対象者の転居時における自治体間のデータの受け渡し

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	%(n/64)	%(n/N)	n	%(n/65)	%(n/N)
転居時の追跡調査データの受け渡し	N=22			N=21		
あり	10	15.6%	45.5%	6	9.2%	28.6%
なし	12	18.8%	54.5%	7	10.8%	33.3%
実施主体ではないのでわからない				8	12.3%	38.1%

表10. 追跡調査をもとにした受診勧奨・確認の実施状況

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
追跡調査をもとにした受診確認・勧奨	N=22			N=21		
あり	8	12.5%	36.4%	3	4.6%	14.3%
なし	14	21.9%	63.6%	11	16.9%	52.4%
実施主体ではないのでわからない				7	10.8%	33.3%

表11. 追跡調査の結果と一次検査の結果を照合する仕組みの有無

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
検査結果との照合	N=21			N=11		
あり	15	23.4%	71.4%	9	13.8%	81.8%
なし	6	9.4%	28.6%	2	3.1%	18.2%

表12. 全国的な追跡調査を実施する際に提供可能な項目

	自治体(n=60)			検査機関(n=65)		
	n	% (n/64)	% (n/N)	n	% (n/65)	% (n/N)
提供可能なデータ	N=35					
氏名	17	26.6%	48.6%			
イニシャル	7	10.9%	20.0%			
性別	27	42.2%	77.1%			
生年月日	24	37.5%	68.6%			
治療施設名	25	39.1%	71.4%			
疾患名	26	40.6%	74.3%			
対象者の連絡先	1	1.6%	2.9%			
その他	9	14.1%	25.7%			

※ただし、「医療機関への説明と協力依頼が得られること」と、「対象者への説明と同意の取得」、「厳密な個人情報の保護体制の構築」、「国からの通知などに基づく、全国的な調査枠組みの構築」など、一定の条件を満たした場合

平成 20 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）
分担研究報告書

分担研究課題：新生児マススクリーニング陽性者の登録情報に基づく
スクリーニングシステムの均てん化

新生児マススクリーニングの要精密検査対象者の追跡に関するパイロット調査の枠組み
ー新生児マススクリーニングの実施状況に関する調査結果をもとにー

研究協力者 竹原 健二 国立成育医療センター研究所

研究要旨

先天性代謝異常等検査事業（新生児マススクリーニング事業）の実施主体である都道府県・指定都市および委託スクリーニング検査機関を対象としたアンケート調査により、いくつかの要件がそろえばスクリーニング要精密検査対象者の全国追跡調査の再開が可能と考えられたことから、そのパイロット調査の実施について検討を行った。その結果、「倫理委員会の設置」、「自治体との連携」、「医療機関の医師との連携」、「保護者との連携」、「個人情報保護」、「簡便な調査方法」、「調査結果の活用方法」、「データのフィードバック」といった事柄について、十分に検討することが重要であり、過去の研究班の活動などによって、全国的な追跡調査を実施するために十分な知見や環境が整いつつあることが示された。2009 年度以降はパイロット調査の実施に向けて調査研究を進める予定である。

研究分担者

原田 正平 国立成育医療センター研究所室長

研究協力者

加藤 忠明 国立成育医療センター研究所部長

顧 艶紅 国立成育医療センター研究所

鈴木恵美子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

渡辺 倫子 日本公衆衛生協会
新生児スクリーニング研究開発センター

南谷 幹史 帝京大学ちば総合医療センター
小児科准教授

実施主体と自治体や医療機関、保護者などとの連携や、個人情報の保護の重要性、データのフィードバックなどが指摘されている¹⁾。同様に、1992 年にも全国的な追跡調査の実施において、解決すべき問題点が示されており、上記の事柄に加えて、調査方法が効率的かつ安価であることや、調査内容が煩雑ではないことなどが挙げられている²⁾。

全国的な追跡調査を求める声が高まっている中で、今後、再び全国的な追跡調査を立ち上げるためには、これらの課題を踏まえた調査計画を検討することが求められると言える。そこで、本研究では、全国的な追跡調査のパイロット調査の実施に向けて検討をおこなうこととした。

A. 研究目的

現在、新生児マススクリーニングの陽性者に対する全国的な追跡調査は一時中断をされている。調査が中断される前の 2000 年に、恩賜財団母子愛育会・特殊ミルク事務局が実施してきた追跡調査のシステムの課題がまとめられており、調査の

B. 研究方法

全国的な追跡調査に関するパイロット調査の実施に向けて、先行研究^{1,2)}によって指摘されている事柄の中から、特に 8 つの事柄（「倫理委員

会の設置」、「自治体との連携」、「医療機関の医師との連携」、「保護者との連携」、「個人情報の保護」、「簡便な調査方法」、「調査結果の活用方法」、「データのフィードバック」)について検討をおこなった。

それぞれの事柄に対して、今年度に本研究班が実施した「新生児マスキングの実施状況に関する調査」の調査結果や、先行研究などの資料を用いた。

C. 研究結果・考察

1. 倫理委員会の設置

全国的な追跡調査が中断に至った大きな要因として、個人情報保護のために、各自治体が対象者の情報提供を拒否するようになった、ということが挙げられている³⁾。

現状では、個人情報を取り扱うような研究においては、施設内倫理審査委員会の承認を得ること、文部科学省および厚生労働省による「疫学研究に関する倫理指針」などのガイドラインを活用することがほぼ必須になっている。

パイロット調査および実際の追跡調査を開始する前に施設内倫理審査委員会の承認を得ることと併せて、調査の開始後は、追跡調査の実施母体となることが想定される国立成育医療センター内に「追跡調査の倫理検討グループ(仮称)」を設置し、定期的に調査の実施状況を確認するなどの対応策が求められよう。

2. 自治体との連携

追跡調査に協力する条件として、追跡調査の実施主体が民間団体ではなく、公的な機関であることを挙げている自治体は少なくない⁴⁾。こうした現状に対して、国立成育医療センターを中心として、新たに全国的な追跡調査を実施するための体制作りが進められてきている。

全国的な枠組みによる実施を求めている自治体があることや、里帰り出産などによる対象者の移動が追跡の一つの障害になっている。そのため、追跡調査を円滑に実施する上で必須と思われる

事柄については、全国共通の実施方法を提案することが重要であると考えられる。

自治体からのデータの提供の形態として、主に2つの方法が検討されてきた。一つは対象者や医療機関に関する情報を提供してもらい、追跡調査の実施主体が各医療機関などに連絡をとる方法である。もう一つは、すでに自治体で追跡調査を実施している場合に、そのデータを提供してもらう方法である。

基本的にはこの2つの方法が中心になると考えられる。しかし、自治体によって新生児マスキング事業の実施方法は異なっていることが示されていることから、上記の2つの方法を基礎としつつ、自治体とともに状況に応じた調査方法を確立する必要があると言える。

3. 医療機関の医師との連携

自治体などから、対象者の情報が得られた場合、医療機関の主治医に追跡調査への協力を依頼することとなる。このような方法を用いる場合、主治医は対象者と追跡調査を結びつけるキーパーソンになる。主治医の中には、対象者の個人情報の保護を理由に、追跡調査への協力を拒否する者がいることも示されている⁵⁾。そのため、主治医が追跡調査の意義を十分に理解でき、調査への協力が得られるように、文書などの作成が必要であろう。実務的には、追跡調査のための業務が煩雑ではないことも、主治医から協力を得やすくするために考慮すべき事柄であろう。

4. 保護者・対象者との連携

個人情報を取り扱う疫学研究の場合、対象者もしくはその保護者から調査協力に関する同意を取得することは必須事項となっている。自治体が定めている個人情報保護条例では、本人の同意があれば利用目的以外で個人情報を利用または提供できることが記されている⁶⁻⁹⁾。つまり、研究上の倫理性を担保し、対象者の権利を保護すること、自治体や主治医から個人情報の提供を受けることのいずれの観点から考えても、対象者から