

新生児マススクリーニングと子どもの未来

酒井 規夫

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻成育小児科学

【諸論】

新生児マススクリーニングは小児期における予防医学の基本的な取り組みとして日本では1977年から全国で始まった。対象疾患は少数の先天性代謝疾患5疾患から始まり、診断法の進歩、治療法の発展とともに増えてきている。早期診断、早期治療が患児の予後に非常に重要で不可欠であることに論を俟たないと考えられ、全ての自治体で実施されてきた。この状況が現在世界的にも国内においても変化しつつあると考えられ、その意義と実施法について、真に子どもの未来のためにどうあるべきか議論してみたい。

【検査の目的】

検査の名称に新生児がついているように、本来はこの検査は新生児の早期診断、早期治療が目的であった。ところが、対象疾患の拡大に伴い、発症時期が新生児期から小児期から遅発型のものが含まれるようになり、また遺伝形式が常染色体潜性遺伝のみでなく、X連鎖性疾患を含むようになると、新生児本人のためというより、兄弟姉妹や両親のためになるような状況が出現している。このような疾患においては、新生児のためというより、家系分析のためのマススクリーニングというべき側面が出てきていることを認識すべきと考えられる。

【遺伝学的検査】

新生児マススクリーニングは新生児期の生後4-6日において、基本疾患の症状がない時期において少量の採血から治療可能な先天性疾患の診断を行うものであり、クレチン症以外は遺伝性疾患である。遺伝性疾患の診断を目指すという意味で、これは遺伝学的検査の中でも重要な位置を占める検査法として、日本医学会が制定する「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年改訂)のなかにも記述されている。つまり発症前における検査として、検査前の十分な説明と陽性連絡時、確定診断時における遺伝カウンセリングを含む支援が必要と書かれているが、現状では検査前の両親への説明が十分であるか、陽性連絡時、確定診断時の対応について、遺伝カウンセリングを含む十分な支援がされているか、という点については、まだ不十分と言える。検査前の説明については出産施設における簡単な説明だけではなく、教育の場面、母子手帳を渡す保健所、妊娠後の両親学級など様々な場面で検討すべき小児保健領域の課題と考えられる。

【未来のために】

新生児マススクリーニングは、本来発症してからでは治療困難あるいはその効果が限定的な疾患について世界中で成果を収めてきた医学的事業として認識されていることは間違いない。しかしながら発症前に行う遺伝学的検査の一つとして、その実施方法については、今後小児保健領域、臨床遺伝領域における課題として検討が望まれる。これが全ての新生児とその家族の未来に望まれることではないだろうか。