

博士論文

日本における新生児マス・スクリーニングの
歴史的検討
— 「遺伝」をめぐる問題に着目して—

(A history of neonatal screening in Japan: Focus on
genetic disorders.)

2018年9月

立命館大学大学院先端総合学術研究科

先端総合学術専攻一貫制博士課程

笹谷 絵里

博士論文要旨

日本における新生児マス・スクリーニングの 歴史的検討 — 「遺伝」をめぐる問題に着目して—

立命館大学大学院先端総合学術研究科

先端総合学術専攻一貫制博士課程

ササタニ エリ

笹谷 絵里

日本の新生児マス・スクリーニングは先天性代謝異常症をスクリーニングにより発見し、早期発見・早期治療により「神経障害」などの障害を予防する検査として1977年に導入された。現在に至るまですべての新生児が受ける検査として普及している。新生児マス・スクリーニングの対象疾患の多くは遺伝性疾患であるため、検査で患児と判明した場合、親は保因者としてさらに患児を産む存在とみなされうる。本論文では、新生児マス・スクリーニングの持つ、先天性代謝異常症の疾患の早期発見、早期治療によって障害の発生を予防する面に目を向けるのではなく、先天性代謝異常症が遺伝性疾患であるということに焦点をあてた。この遺伝という部分に焦点をあてることで、新生児マス・スクリーニングが、子どもの検査とされながらも、同時に親の遺伝情報の検査としても機能してきた遺伝医療としての歴史を明らかにした。

各章の歴史的経緯から、新生児マス・スクリーニングが優生学な意図を持ち実施され、遺伝学の進展とともに遺伝医療としての意味が付与されていく過程を整理した。新生児マス・スクリーニングが疾患の早期発見による早期治療という目的とともに親の遺伝情報を取得する目的でも機能し、さらに、患者の次子の出生を防止する意味も強く持っていた。治療による障害の発生予防は、スクリーニングによる検出とともに重要視されながらも、十分に順調な経過をたどって行われていくものではなかった。同時に、疾患が検出された子どもの親は、次子が出生前診断の対象となり、疾患のある子どもを産まない方向性が示され、技術の進歩によって、その選択が可能となっていった。2014年からタンデムマス法が導入され、新生児マス・スクリーニングはより遺伝医療としての意味を強めたといえよう。本論文の研究史上の意義は、新生児マス・スクリーニングが子どもの検査ではなく、親の検査としても機能してきたことを優生学史に位置づけ、親の遺伝情報の取得による「次子の選択」に着目し、遺伝医療史の歴史として明らかにしたことである。

Abstract of Doctoral Thesis

A history of neonatal screening in Japan: Focus on genetic disorders

Doctoral Program in Core Ethics and Frontier Sciences

Graduate School of Core Ethics and Frontier Sciences

Ritsumeikan University

ササタニ エリ

SASATANI Eri

In Japan, neonatal screening was introduced in 1977 to screen for congenital metabolic disorders and prevent diseases in children, including neurological disorders, by early detection and treatment. Currently, neonatal screening is widely used for the examination of all newborns. Mainly hereditary diseases are targeted in newborn screening; thus, parents can be diagnosed as carriers if such diseases are found in their children. This study examines hereditary diseases involving metabolic disorders. By focusing on the genetic aspect, neonatal screening provides a history of genetic medicine that involves examination of genetic information of both the child and the parents. The historical background provided in each chapter indicates that newborn screening was first performed with the eugenics perspective and then describes the development of genetic medicine. Although prevention of disorders by early treatment is considered important together with detection by screening, sufficient progress has not been achieved in this area. Neonatal screening facilitated the acquisition of parental genetic information with the objective of early treatment through early detection of diseases, and had a strong influence in preventing the birth of future progeny in such parents. Moreover, parents of children in whom a disease was detected became subjects of prenatal diagnosis for the next child, and directed the prevention of further diseased children; thus, the choice of prenatal diagnosis has expanded with the advancement in technology. The major highlight of this study is that neonatal screening has been used for parental examination rather than children's examination in the history of eugenics, and by acquiring parental genetic information, this study focusses on this major aspect that has been clarified in the history of medical genetics.

日本における新生児マス・スクリーニングの歴史的検討

—「遺伝」をめぐる問題に着目して—

笹谷絵里

目次

序章…… 1

1. 研究の目的及び背景

…… 1

2. 先行研究

…… 4

3. 論文の構成

…… 8

4. 母子政策の歴史

…… 9

4-1. 明治から大正まで

—慈善事業としての「貧民」対策—

4-2. 大正から戦前まで

—乳児死亡率への対策と環境改善—

4-3. 戦中から終戦まで

—第二次世界大戦中における政策—

4-4. 戦後から母子保健法の成立まで

—戦後の母子政策と女性への焦点化—

第1章

日本における新生児マス・スクリーニングの導入

—「保因者」の発見と「出生防止」に着目して—

…… 29

1. 先天性代謝異常症の発生予防

.....	29
2. 胎児診断と先天性代謝異常症	
.....	33
3. 先天性代謝異常症研究の展開とマス・スクリーニング	
.....	34
4. 新生児マス・スクリーニングの導入過程	
.....	37
小括	
.....	43

第2章

新生児マス・スクリーニングと治療可能性

—特殊ミルク開発の歴史に照らして—

.....	49
1. 新生児マス・スクリーニング導入までの特殊ミルク開発と検査制度の確立	
.....	50
1-1. 育児用調製粉乳開発と特殊ミルク開発の関連	
1-2. フェニルケトン尿症のスクリーニング	
2. 特殊ミルク共同安全開発事業と追跡調査	
.....	53
2-1. 特殊ミルク開発事業の設立の経緯	
2-2. 新生児マス・スクリーニングの追跡調査	
3. 医薬品としての特殊ミルクと食品としての特殊ミルク	
.....	57
3-1. 特殊ミルクの薬価収載	
3-2. 食品衛生法改正による収拾	
4. 糖原病の特殊ミルクの開発と医薬品化	
.....	59
5. フェニルケトン尿症の長期治療例報告	
.....	62
小括	
.....	65

第3章

新生児マス・スクリーニング導入後の保因者検索と出生前診断
—優生保護法下の人工妊娠中絶から DNA 診断による出生前診断へ—
…… 73

1. 新生児マス・スクリーニング導入と優生保護法
…… 73
2. 新生児マス・スクリーニング対象疾患と出生前診断
…… 77
3. Woo らの DNA を用いたフェニルケトン尿症の出生前診断技術
…… 80
4. 日本におけるフェニルケトン尿症の DNA 診断技術研究
…… 81

小括
…… 85

第4章

新生児マス・スクリーニングをめぐる論争の再検討
—女性団体の運動と先天異常モニタリング研究の議論を中心に—
…… 91

1. 母子保健法改正反対運動と「母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」
…… 92
2. 新生児マス・スクリーニング検査後ろ紙の研究利用に対する疑義
…… 94
3. 厚生省との交渉および研究班の動向
…… 96
4. 大阪府との交渉および研究班の動向
…… 100
5. 大阪府への公開質問状と回答および研究班の動向
…… 101

小括
…… 105

第5章

新生児マス・スクリーニングへのタンデムマス質量分析法の導入

—SIDS（新生児突然死症候群）とタンデムマス質量分析法実施の関連—

.....	111
1. 日本でのタンデムマス質量分析計での研究と新生児マス・スクリーニングの費用 - 便益 112
2. SIDS（新生児突然死症候群）と先天性代謝異常症の関連 115
3. タンデムマス質量分析計とガスクロマトグラフィー質量分析計の競合 117
4. タンデムマス質量分析計での試験研究 119
5. 遺伝子診断の臨床研究への導入 123
6. 新生児マス・スクリーニングへのタンデムマス質量分析計の導入 124
7. 2014年のタンデムマス法による新生児マス・スクリーニング導入後の現状 127
小括 130
終章 137
文献表 145
資料 167

序章

1. 研究の目的及び背景

2. 先行研究

3. 論文の構成

4. 母子政策の歴史

4-1. 明治から大正まで

—慈善事業としての「貧民」対策—

4-2. 大正から戦前まで

—乳児死亡率への対策と環境改善—

4-3. 戦中から終戦まで

—第二次世界大戦中における政策—

4-4. 戦後から母子保健法の成立まで

—戦後の母子政策と女性への焦点化—

1. 研究の目的及び背景

本論文が着目するのは「新生児マス・スクリーニング (Newborn Screening :NBS、neonatal screening)」(先天性代謝異常等検査)の歴史である。新生児マス・スクリーニングとは、知らずに放置するとやがて神経障害や生命にかかわるような障害が発生する可能性のある生まれつきの疾患(先天性代謝異常症等)に対策を講じて、障害発生を予防する事業とされている¹。現在、ほぼすべての新生児がこの検査を受けている²。なお、検査で検出される先天性代謝異常症(inborn errors of metabolism)とは、遺伝的な原因による生化学的異常を特徴とし、さまざまな健康上の問題を引き起こす疾患群の総称として用いられている³。

日本では、1977年に母子保健政策の一環として、厚生省児童家庭局長通知「先天性代謝異常検査等の実施について」および厚生省児童家庭局母子衛生課長通知「先天性代謝異常検査等の実施について」が出された。前者は各都道府県・各指定都市母子衛生主管部(局)長あて、後者は各都道府県知事・各指定都市市長あての通知であった。これらの通知により、新生児マス・スクリーニングが正式に開始された。検査では、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症、ガラクト

一ス血症の 5 疾患が検出されることとなった⁴。通知には、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常は無治療でいると知的障害等の症状をきたすため、異常を早期に発見し治療することで障害を予防する、とある。検査方法としては、ガスリー法が用いられた。ガスリー法は測定する血液ろ紙に含まれるアミノ酸の濃度を測定する方法である。

2014 年からはガスリー法にかわって、タンデムマス法による検査が厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）の実施にあたって」によって導入された⁵。タンデムマス法は、タンデムマス質量分析計で血液ろ紙からの注出液をイオン化させ、質量電荷比⁶に応じて測定する方法である。具体的には、出生後数日(4~6 日)の新生児の足の裏からごく少量の血液を取り、ろ紙にしみ込ませた後、専門機関で検査する。ガスリー法のようにバイオアッセイで測定するのは異なり、タンデムマス法は電気信号の強度で測定する。タンデムマス法では 1 回に多数の疾患がスクリーニング可能となったため⁷、それまでの 6 疾患に加え、16 疾患以上が検査できることとなった。さらに 2017 年 7 月に 1 疾患追加され、現在では 17 疾患以上がタンデムマス法で検査できることとなっている⁸。

検査の結果が陽性だった場合には専門医を受診し、必要に応じて治療や生活指導を受けることとなっている⁹。疾患が見つかった場合、治療が行われる。治療方法には代謝物の除去や減量を行う食事療法、薬物治療、移植などがあるが、いずれの方法を採用するにせよ、まずスクリーニングにより疾患を検出することが治療や指導の条件となっている。新生児マス・スクリーニングは先天的な疾患に対し、障害の発生を予防する環境への介入が前提として考慮されてきた¹⁰。

日本以外の国でも新生児マス・スクリーニングは実施されているが、各国での実施状況は異なっている。アメリカ、カナダではタンデムマス法はすべてのスクリーニングプログラムに含まれている。また、検査の責任は国ではなく各州や準州地域が担う状況にある¹¹。欧米では先天性甲状腺機能低下症が最も多くスクリーニングされている疾患であり、フェニルケトン尿症がそれに続く。タンデムマス法が利用可能となっている国や地域では、中鎖アシル-CoA 脱水素酵素 (MCAD) が疾患としては最も多く検出されている。フランス、マルタ、スペインでは血友病のスクリーニングがされている。理由としては移民が多く罹患率が高いためとされる¹²。一方、アジア太平洋地域では、日本のように公的資金による新生児マス・スクリーニングは少なく、タンデムマスで検査を受けるために追加の支払いが必要となる国が多い。そのなかで、台湾は検出されても現状

では治療方法が確立していないポンペ病や重症複合型免疫不全症が検査の対象に含まれる唯一の国（地域）となっている¹³。

2017年現在まで、子どもの疾患（先天性代謝異常症）を早期に発見し、早期に治療することで障害を予防する検査として国内外で一般に広く認識されてきた。新生児マス・スクリーニングで検査されている疾患は先天性代謝異常症であり、多くが遺伝性疾患である。先天性代謝異常症では、一般的に遺伝形式は常染色体劣性遺伝形式か X 連鎖劣性遺伝形式をとる。そのため、常染色体劣性遺伝で子どもに疾患が見つかった場合、親は保因者である。保因者の両親から遺伝情報を引き継いで子どもが疾患を発症する確率は 1/4 である。両親と同じく保因者になる確率は 1/2 であり、保因者とならない（非保因者）確率は 1/4 である他の代表的な疾患として白皮症、嚢胞性線維症などがあげられる。一方、他の遺伝形式として X 連鎖劣性遺伝では、X 染色体を受け継ぐ男性が発症し、女性は通常保因者となる。保因者の女性は一般的に発症しない。保因者の女性から生まれた子どもは男性が 1/2 の確率で疾患の患者となり、1/2 は患者とならない。女性は 1/2 の確率で保因者となる。他の代表的な疾患としては血友病やデュシャンヌ型筋ジストロフィーなどがあげられる。X 連鎖劣性遺伝の場合は、母親が保因者の場合と新生突然変異である場合がある¹⁴。先天性代謝異常症には、常染色体劣性遺伝形式と X 連鎖劣性遺伝形式があるが、新生児マス・スクリーニングで検出される疾患の多くは常染色体劣性遺伝形式をとる。そのため、子どもの疾患が明らかになると多くの場合、親は保因者となる。

遺伝学関連学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」¹⁵や日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹⁶の遺伝学的検査に関するガイドラインにおいても、新生児マス・スクリーニングは遺伝学的検査として位置づけられ、インフォームド・コンセント(Informed consent : IC)の対象にもなっている。

以上をふまえて本論文では、従来の子どもの疾患に対する早期発見・早期治療を目的とした新生児マス・スクリーニングの一般的認識に対して、親も含めた遺伝学的検査という視点で再検討する。この遺伝という部分に焦点をあてることで、検査で子どもが患者と判明した場合、親が保因者としてさらなる患者を産むリスク的な存在とみなされる現実を浮き彫りにすることが可能となる。新生児マス・スクリーニングは、子どもの検査とされながらも、同時に親の遺伝情報の検査としても機能してきた。その点を、遺伝学的検査としての新生児マス・スクリーニングに着目し遺伝医療の観点から明らかに

したい。

本論文で着目する遺伝医療とは、遺伝病患者の治療を目的とした医療だけを意味するのではなく、遺伝学の知識が役立てられるすべての医療である。また、従来の遺伝学はまれで重篤な単一遺伝子疾患や染色体異常を対象として研究され、医療の目的も診断や情報提供が中心であった。しかし、1990年代からヒトゲノム解析研究や遺伝医学研究の進展により、遺伝医療の対象はまれな疾患の患者のみでなく、ほぼすべての疾患やすべての患者と家族、社会を構成するすべての人々が関与しうる医療分野となっているとされる¹⁷。つまり、遺伝医療は遺伝情報を持つすべての人々を対象とした医療である。新生児マス・スクリーニングもまた、その遺伝医療の一端に位置付けられるといえよう。この遺伝医療研究のなかに本論文を位置づけるには、保因者の把握や遺伝性疾患を持つ可能性のある第二子の出生予防という視点から、優生学史が背景にあることを考慮しなければいけない。そのため、優生学史を概観する。

なお、本論文では、先天性代謝異常等検査、拡大スクリーニング、タンデムマス・スクリーニングについては、統一して「新生児マス・スクリーニング」と呼ぶ。また、「マス・スクリーニング」と「マススクリーニング」は同義として取り扱い、本文内では「マス・スクリーニング」を使用する。

2. 先行研究

日本では、新生児マス・スクリーニングの歴史を医学史、医療史、優生学史の観点から扱った研究はほとんど存在しない。現状では、実際に制度の導入や治療に関与した医師による記述が多くを占める¹⁸。あるいは、新生児マス・スクリーニング技術の制度管理の歴史に着目した研究にとどまっている¹⁹。また、新生児マス・スクリーニングを遺伝医療史のなかで取り扱った研究も管見の限り見当たらない。これは遺伝と医療の研究を歴史的に記述する記述の多くが優生学史に依拠するからともいえよう。

優生学史では、遺伝と医療の関係に言及する研究が存在する。アメリカの研究者である Dian B. Paul は、新生児マス・スクリーニングの導入と発展の歴史について、代表的な先天性代謝異常症であるフェニルケトン尿症の対策を中心に検討している。日本に先駆けて新生児マス・スクリーニングが導入された米国では、早期発見と特殊なミルクの摂取等による早期治療が、環境への介入による遺伝性疾患の克服とみなされ、優生学に批判的な人々にも、遺伝性疾患を克服できるという認識が広く浸透していった経緯を

検討している。しかし、長期的な治療の調査の不在や、生涯にわたる疾患のコントロールの難しさが次第に明らかになるなど、新生児マス・スクリーニングの持つ複雑な経緯を明らかにした²⁰。

さらに Paul は Jeffrey P. Brosco との共著書において、初期のフェニルケトン尿症研究者が治療だけでなく、フェニルケトン尿症の子どもを産む親となる保因者の検出に着目していたことにふれ、フェニルケトン尿症の新生児スクリーニングが優生学と関係していたことを指摘した。さらに、DNA 診断による出生前診断とフェニルケトン尿症の関係にも言及している。ただし、同書ではマターナルフェニルケトン尿症や出生後の子どもに焦点が当てられているため、フェニルケトン尿症の患者の出生防止が新生児マス・スクリーニングにどのように影響したのかについては精査されていない²¹。

Rachel Grob は近年のアメリカで新生児マス・スクリーニングの対象疾患が拡大してゆく政策の実施過程を法的、倫理的問題として批判的に検討している。特に問題として強調しているのが、新生児マス・スクリーニングの疾患の検出と検査結果が親子関係に影響を与えることと、検査が強制的に実施されるうえに、その検査結果が強制的に告知されることである。しかし、遺伝学的検査が関係者に与える影響については言及されているものの、新生児マス・スクリーニングの検査対象疾患が拡大する以前から遺伝医療としての側面を持ちあわせていたという点までは注目していない²²。

日本の母子保健政策の歴史研究としては、優生学史の視点から松原洋子、松永真純、土屋敦による地方自治体で展開された「不幸な子どもの生まれない運動」の研究がある。そこでは、羊水診断など障害児の出生防止策と優生学の関連が明らかにされている。しかし、同時期に導入が検討された新生児マス・スクリーニングについては、新生児の疾患の発見による治療手段とみなしており、出生防止や出生前診断との関係は顧慮されていない²³。

受精卵診断と出生前診断をめぐる論争を分析した利光恵子は、出生前診断の対象に先天性代謝異常症が含まれていたことを指摘している。しかし、それらの先天代謝異常症のなかに新生児マス・スクリーニングの対象疾患が含まれていたことまでは言及していない。生殖技術と出生前診断の技術に関連し、遺伝ではなくダウン症候群を中心とした染色体異常症へと出生前診断や受精卵診断の対象への着目に変化していく²⁴。

これまで、日本では出生前診断や 2013 年に臨床研究に導入された新型出生前診断 (non-invasive prenatal genetic testing : NIPT) をめぐる議論が行われてきた²⁵。ま

た、出生前検査をめぐる妊婦や女性の意思決定、あるいは彼女たちの経験に関する研究も行われている²⁶。これらの研究では、遺伝についての言及はあるものの主に染色体異常によるダウン症候群に焦点があてられている。ここで問題となる意思決定の対象は「現在お腹にいる子」であり、通常遺伝そのものに対してではない。また、研究対象は女性であり、男性が保因者として女性と同じ責任を持つものとはみなされていなかった。しかし、新生児マス・スクリーニングが対象としている疾患の多くは遺伝性疾患であり、子どもに疾病が見つかった場合、子どもの親が等しく保因者となる。場合によっては「次の子ども」が出生前診断の対象となる可能性がある。このことは、これまでの研究の視野には入れられてこなかった。

優生学と出生前診断について障害者運動や女性運動と関連付けながら論じている研究として立岩真也や森岡正博のものがある²⁷。しかし、これらの研究では優生学と出生前診断を結び付けて論じているものの、すべての新生児が受けている新生児マス・スクリーニングが持ちえた、出生予防や出生前診断との関連については明示的に記述しているわけではない。矢吹康夫は劣性遺伝であるアルビノ（白子症）について、社会学の視点から遺伝学史におけるアルビノについて優生学の視点も踏まえて検討している。しかし、先天性代謝異常症のフェニルケトン尿症やアルビノについてもふれながらもそれらが出生を予防される対象とされてきた歴史には触れていない²⁸。

近年では、日本の優生学の動向を通史的に扱った研究が現れている。横山尊は 20 世紀初頭における進化論と優生学の受容から現代の新優生学と新型出生前診断までの歴史を分析している。横山は 1960 年代以降の日本母性保護医協会と優生学の関係を分析し、1980 年代までの産婦人科医が少なからず優生思想を正しいものとみなしてきたと指摘する²⁹。戦後の優生学が母子保健政策の文脈で語られてきた背景に鑑みると、小児科医の存在を無視することはできないだろう。そこで、本論文では、医師のなかでも特に小児科医に焦点を当てる。

日本では、1948 年に優生保護法が制定されている。藤目ゆきは、優生保護法は、不良な子孫を排除することを許可して墮胎罪を補完する法であり、優生思想に依拠する生殖統制法であると指摘する。だが、「不良な子孫」について、強姦・暴行・売春による妊娠出産での「混血児」の問題だけを指摘し、「不良な子孫」をつくる可能性のある「悪質なる遺伝疾患の素質者」としての女性や男性の「保因者」の人工妊娠中絶にはふれていない³⁰。優生保護法において 1970 年代に胎児条項に対する批判があったなか、母体

保護法の制定に至るまで、親の「産む/産まない」の選択について「自己決定」が尊重され、選択的妊娠中絶を含意する意味での遺伝相談は肯定されてきた。このような経緯を Kevles, Daniel J、金森修、桜井徹らは集団を対象とする優生施策から、個人の選択に委ねる新優生学、リベラル優生学への変化として記述してきた。新優生学やリベラル優生学が IC (informed consent) に基づく個人の選択に依拠するものであるとするならば、新生児マス・スクリーニングは「次子」という違う次元で個人の選択に影響を与えてきた³¹。

親が自分の遺伝情報を知ったとき、次の子どもを「産む/産まない」も含めてどのような選択を持っていたのか。また、政策や技術はその選択にどのような影響を与えてきたのであろうか。新生児マス・スクリーニングのように今までなかった医療技術医療技術が確立され、政策として導入されることは今までなかった身体が存在を明らかにし、作り出す。遺伝性疾患の患者が検査によって明らかになることで「保因者」という遺伝性疾患の患者をつくる身体が明らかになる。「保因者」という身体が作り出されることは社会にどのような影響を与え意味を「持つのか/持ってきたのか」を歴史的に明らかにすることが本論文の目的である。

研究対象期間は日本での新生児マス・スクリーニングの導入から、2014年のタンデムマス法導入後の現代にいたるまでである。

新生児マス・スクリーニングは疾患の早期発見による治療で、障害の発生を予防できるとして受容されてきた。一方で、先天性代謝異常症の多くが遺伝性疾患でもあることから、親が保因者として補足の対象とされ、次子の出生予防や出生前診断の対象とみなされてきた過程を描き出す。また、タンデムマス法によって検出される疾患が増加したことでもたらされた、倫理的な課題も明らかにする。さらに、この「自己決定」の対象が従来の先行研究ではダウン症候群を中心とした染色体異常に向けられていたが、遺伝性疾患という一定の確率で患児を産む可能性がある親という「保因者」の自己決定は着目されてこなかった。そこから、保因者スクリーニングの意味ももつと考えられる新生児マス・スクリーニングを間接的に受けることとなる親は、検査をどのように考えているのか。本稿は、現在に至るまでの遺伝医療史のなかに新生児マス・スクリーニングがどのように位置づけられるのか。また、新生児マス・スクリーニングはどのように議論されるべきなのかを明らかにすることができると思う。

3. 論文の構成

本論文は、序章と終章を含め7つの章から構成されている。各章の概要は以下の通りである。第1章では、日本における新生児マス・スクリーニングの導入について論じる。日本ではフェニルケトン尿症を中心に先天性代謝異常症が研究されてきた。新生児マス・スクリーニングの導入を主導した小児科医を中心とした医師たちが遺伝性疾患に関してどのような考えを持っていたか検証する。1977年の新生児マス・スクリーニング導入の目的とされた、疾患の早期発見による早期治療での障害の発生予防以外の別の意図を持って制度が導入されたことを明らかにする。

第2章では、新生児マス・スクリーニングの「治療」に着目する。新生児マス・スクリーニングの治療に使用されてきた特殊ミルク³²を取り上げ、特殊ミルクの開発と医薬品とされてきた歴史³³に着目して検討する。また、育児用調製粉乳と特殊ミルクの関係にも言及する。特殊ミルクとは、治療上必要なものとして開発され、先天性代謝異常症の治療において使用されてきた。新生児マス・スクリーニングの導入が特殊ミルクの開発に与えた影響についても検証する。さらに、新生児マス・スクリーニング導入と特殊ミルクの関係を分析することで先天性代謝異常症と治療がどのように関連し、早期発見・早期治療がどのように実施されてきたのかを明らかにする。

第3章では、対象疾患の子どもを持つ親が、次の子どもの出生予防や出生前診断の対象であったことを検証する。新生児マス・スクリーニングは疾患の早期発見による早期治療で障害の発生を予防することを目的に導入された。しかし、制度の導入後もスクリーニングで検出される疾患は出生前診断の対象となり、診断結果によっては人工妊娠中絶の選択が可能とされてきたことを明らかにしたい。さらに、技術の開発によって出生前診断が不可能とされた疾患が出生前診断の対象となっていく過程を取り上げる。

第4章では、1985年の母子保健法改正をめぐる議論において、「先天異常モニタリング」が争点になったことに着目する。1970年代から厚生省の研究班で実施された先天異常モニタリング研究は優生思想であるとして女性団体からの反発を招いた。この問題に関連して新生児マス・スクリーニングの問題も提起される。母子保健法改正をめぐる議論のなかで、先天異常モニタリングと新生児マス・スクリーニングが関連づけられることとなった。女性団体の運動は研究班の研究内容を変更するものであったが、研究は継続された。

第5章では、2014年にタンデムマス法導入以降から現在までの展開を検証する。2014

年に新たに導入されたタンデムマス法では検出する疾患が拡大した。検出疾患の拡大とタンデムマス質量分析計の臨床導入、技術開発、そして検査できる疾患数を増加させる際にどのような論理が用いられたのかを検討する。タンデムマス法の導入には、新生児マス・スクリーニングの実施における費用 - 便益の関係と先天性代謝異常症に新生児突然死症候群の予防というコンセプトがあった背景を明らかにする。

4. 母子政策の歴史

本論文では、日本における新生児マス・スクリーニングの歴史を主に扱う。だが、新生児マス・スクリーニングの導入・実施に至るまでには、母と子そして父に関してどのような施策が実施されてきたのであろうか。明治時代から母子保健法が成立した 1965 年までの母子政策の歴史を「遺伝」に着目し、親と子に関する主旨や目的、内容の変化について概観したい。

4-1. 明治から大正まで

— 慈善事業としての「貧民」対策 —

日本で母子保健の関する取り組みが開始されたのは、明治の終わりごろからである。それ以前は、1874 年の種痘規則の制定や 1977 年の「虎列刺（これら）病予防法心得」や 1979 年の「虎列刺病予防仮規則」の制定、1880 年の伝染病予防規則の公布など、国の政策は感染症に対する予防に重点が置かれていた³⁴。明治期には、民間の施療機関も増加したが、救療事業としての意味合いが強く「貧困者」や「貧民」に対する施療が主であった³⁵。母子保健を目的としたものとしては、1891 年に病児の療養施設として婦人共立育児会が創立され、同年、同志社病院にも日本最初の無料産院などが民間の主導で開設された³⁶。婦人共立育児会の活動について、ある会員は以下のように述べている。

歐州にては到る所乳兒院の設けあるのを見る。皆これ人情孤獨を憐れむより起りたる事なり近似我國にては公衆の喜捨による慈善の諸會起り婦人にしてこれを贊けざるものは殆ど稀なるべし。(略) 此趣意により病兒部と育兒部(保育部)に分け貧民の病兒を施療し且労働者の妻が分娩して大患にかゝつた時足手まとひとひになる乳兒を預かり育てゝいゐるのです實際に世話する人は殆ど會名の通り婦人で女醫、藥局、

看護婦等の方々がやつておられます³⁷。

さらに、その会員は施設で幼児がミルクを与えられている様子を見学し、その感想を以下のように述べた。

衛生上の知識のない親達から重病に苦しめられて泣く子供を食べねばならぬ事に逐はれてこづき廻したり罵つたり毒々しい駄菓子等を興へられてゐる子供達がかく手當行き届いた世話をされるのは全く幸福と云ふ外はありません³⁸。

このように、当時の母子保健事業は、育児知識のない「貧民」の親に育てられるかわいそうな子どもを中産階級の支援による慈善事業により救済するという意味合いが強かった³⁹。同時期に設立された同志社病院もアメリカ式の慈善事業としての意味合いを持っていた⁴⁰。その後も 1900 年に滋賀県神崎郡婦人慈善会の乳幼児健康診断、1906 年に設立された三井慈善病院には 1911 年に小児科が新設されている。他にも 1910 年の大阪毎日新聞慈善団による貧民者への巡回診療、1911 年の慈善病院の創立など、民間による慈善事業や活動が行われていた⁴¹。

1911 年 2 月 11 日に天皇の施薬救療養の勅語と、150 万円が下附され、貧困無告者の医療保護事業が行われるように指示があった。その指示を受けて 1911 年 5 月には恩賜財団済生会が設立され、1912 年 4 月から事業が開始された。済生会の設立は窮貧層が病気になっても医療が受けられないという問題に対応したものであったが、施療病院の設立と施療券の配布のみであり、実際には十分対応にできているとはいえないものであった⁴²。1912 年に施療を受けたのは 42263 人であったが、1926 年には、5427432 人と増加している。特に、1923 年の関東大震災の後、相次ぐ恐慌と不況に起因する窮貧層の増加と済生会の経営状態の悪化が起こり、1924 年からは済生会の直営医療機関が有償診療の方針を取るようになった。このとき、施療券の交付や施療券による施療には制約もあり、済生会の施療は貧困層が必要とする医療を十分に満たすものではなかった。1924 年には済生会の事務が行政庁に委嘱され、各都道府県の知事が支部長を兼ねることとなった⁴³。このように、民間主導の慈善事業による対応には限界があり、国家主導の政策へと変化していく。

4-2. 大正から戦前まで

—乳児死亡率への対策と環境改善—

日本の衛生行政は伝染病に対する防疫対策から出発し、その後、管理することを目的とした警察的な取り締まりによって行われてきた。これらの防疫の対策により伝染病の脅威を回避することができた。また、慢性疾患の予防、乳幼児死亡対策、国民の体格や健康に関する問題に対しては、早期発見・早期治療による生活環境および生活内容の根本的な改善が行われた。だが、乳児死亡率は諸外国と比較しても高いままであった。そのため、1916年に保健衛生調査会が設置され、国民の健康状態の把握、健康を損なう原因の特定とその除去、健康の保持増進が進められた⁴⁴。だが、同年に乳幼児死亡数は増加し、149万人となり死亡率も26.8%を示した。その後も乳幼児死亡率が高いまま、1920年には出生率が200万人を突破し、出生率は36.2%となった⁴⁵。内務省は1920年に保健衛生調査会の決議として「児童及び妊産婦保健増進に関する件」をまとめた。その主な内容は（1）都市に貧困な産婦を収容する産院の設置、産院には巡回産婆や巡回看護師を付置し、収容できない妊産婦の看護にあたる（2）都市に育児相談所を設置し、育児相談や健康診断に応じる（3）都市に乳児保育所を置き、保育困難な乳児を無料または有料にて収容する（4）産婆のいない地方には公設産婆を設置する（5）児童週間や児童衛生展覧会を開催し保健衛生思想の普及に資するなどであった。これらの方針に従い内務省による啓蒙活動が開始された⁴⁶。1925年には全国の主要都市に小児保健所の設置が進められた。小児保健所の設置は、乳幼児死亡の原因の多くが母親の育児知識の低さや母乳栄養が不十分なことにあり、育児指導や人工栄養の知識を得ること、牛乳の斡旋による栄養改善で効果が上げられると考えられたためである⁴⁷。小児保健所の設置とその目的は、従来の「貧民」に対する取り締まりから、母親への指導を中心とする母子保健対策へ変化する契機となった。

同年、後の昭和天皇の第一皇女の誕生を記念し、東京で「皇孫御誕生記念子ども博覧会」が開催され、翌年1926年、京都でも同様に博覧会が開催された。研究者の川口仁志によると、これらの博覧会は、皇室の慶事を祝うという目的に加えて、子どもの教育を国民に啓蒙するという目的も有していた。子どもの生育環境をより良いものにするための重要性が博覧会を通じて人々に示された。このような目標が設定された背景には、子どもが国の宝であり「次代の国民」と捉える意識があったとされる。そして時代が大正から昭和へ移り、国家にとって有用な国民の鍛錬が明確に教育の目標に掲げられるよ

うになっていった⁴⁸。このような変化の理由には乳幼児死亡率、特に新生児死亡率の減少があげられる。新生児死亡率は1920年にそのピークがあったものの、それ以降は減少傾向となった。新生児死亡率の低下は、農村部での地域・村レベルでの様々な取り組みが日本各地でなされるようになった成果であるといわれている⁴⁹。都市部で、政府による乳幼児死亡率の低下を目的とした政策が推進されると同時に、農村部での取り組みが乳幼児死亡率の改善に一定の効果をもたらしていた。

農村部での乳幼児死亡率の低下は、戦時下でどのような人口政策とつながっていったのであろうか。本節では、農村部での妊産婦保護や乳幼児保護の概念に関する知識の普及活動を担った代表的な団体である恩賜財団母子愛育会の活動を概観したい。

社会福祉法人恩賜財団母子愛育会は、1934年3月13日、現在の明仁天皇が皇太子として誕生したのを記念し、母子保健事業を行う恩賜財団愛育会として設立された。1936年、恩賜財団愛育会による農漁村の乳幼児死亡率の低下を目的とした啓蒙活動が開始され、その後、愛育村や愛育班事業として広がった。これらの事業の目的（目標）は、産褥期の栄養改善、人工栄養の米粉から牛乳への変更と、離乳時期の早期化にともなう乳幼児の栄養改善などであり、効果を収めたとされる⁵⁰。

愛育村事業は、乳幼児の死亡率を下げることを目的として開始された。この事業の成果として、米粉から牛乳への人工栄養の改善や離乳時期の早期化での栄養改善などがある。しかし、事業の基本的な性格が「教化」であり、国家の責任や自治の精神がなく、天皇中心の家族主義による相互扶助であったため、活動には限界があった⁵¹。愛育村事業には、農山漁村における妊産婦・乳幼児の状況を改善可能性があるとされた。愛育村には愛育会や道府県から継続的な指導・援助があり、戦時下には厚生省の外郭団体である恩賜財団という性格も事業に影響力を持っていた⁵²。

研究者の吉長真子は、1930年代当時の農村に暮らす母親には自分の身体や子育て、衛生に気を配る程の生活の余裕はなく、医学的・教育的配慮が必要であるという観念自体が存在しなかった。よって、恩賜財団愛育会が啓蒙しようとした知識は、全く新しい知識であったと分析している。また、そのような産育のありようの変化が後押しされ、知識が普及されたのには、子どもという存在を「村」の子どもや「日本」の子どもとして強調した恩賜財団愛育会の団体的な性格と国家の人口政策との関連があったと指摘している⁵³。

1916年には、保健所の制定を目的に保健衛生審査会が設置された。その後、1919年

から 1937 年にかけて大阪市立児童相談所、簡易保険健康相談所、結核予防健康相談所、小児保健所、健康保険健康相談所など保健指導を実施する機関が増加し、1937 年に保健所法が制定された。内務省衛生局は、国民の生活水準が低く、労働条件も劣悪で、生活環境施設の整備も不十分な社会情勢において、比較的实现可能で効果が期待できる衛生行政として、保健指導や相談事業を重視した。そのため、保健所法が制定されたのである。保健所は人口 10 万人ないし 12、3 万人に 1 か所ずつ設置される予定であった。しかし、実際には計画どおりの整備とはならなかった⁵⁴。同じく 1937 年には、母子保護法も制定された。1932 年に救護法が施行されていたものの母子に対する適応はきわめて限定的であった。そのような不備を補うために、新たに制定された母子保護法では 13 歳未満の貧困者で、配偶者のない母子家庭が保護の対象とされた⁵⁵。母子家庭が母子保護法の支援の対象とされた背景には、1937 年に改正された軍事扶助法の存在があげられる⁵⁶。同法では、戦争の遂行という政治的配慮から戦争によって犠牲になった母子家庭への手厚い援護が行われた⁵⁷。このように、それまでは民間主導であった母子保健事業が行政によって行われるようになった。それは、翌年の厚生省の創設にもつながるものであった。その背景には「戦争」の影響が垣間見える。

厚生省の設立が直接的な政治的課題となったのは、徴兵検査などで国民の体力が低下していることが明らかになったためである。1936 年に陸軍省が「再び衛生省設立の急務に就て」という文章を発表し、第一次大戦以降、欧米諸国は衛生省を設置し国民の体力向上に努めているが、日本ではその対策が遅れ国民体力の低下を招いていると指摘し、衛生行政の強化を求めた。その後、新省設置は延期されていたが、「日華事変」により、長期戦の様相が濃厚となり、国民の体位向上を目的とする新省の創設の必要性が高まった。1937 年の閣議において保健社会省官制案および関係官制案を決定した。その後、法案の修正を経て 1938 年厚生省が設立された。厚生省は、体力局、衛生局、予防局、社会局、労働局、の 5 局と保険院で構成された⁵⁸。1940 年には、国民の体位、体力増強方策の確立が国策の重要事項とされ、国民体力法が制定された。国民体力法の制定には日本学術振興会や日本医師会の答申もあった⁵⁹。

研究者である波多野 伸らは国民体力法の制定について、国民体力法は、軍国主義を背景にあくまでも国家の発展や国力の向上が前提とされており、付随的なものとして国民の健康管理が実施されてきたとする。当時は戦時体制下であり、全面的な軍国主義がそのまま健康という概念に直結し、体力の向上が国策として実施された。国民体力法は

国民の体力向上を目指すのみで精神面の管理はなされなかったが、遺伝上の問題として国民優生法が同時に制定され、表面上の解決のみであったとした⁶⁰。このように、当時の法案においては、国民個人の健康増進という視点ではなく国力の増強という視点に基づいた施策が行われていたといえる。

1940年には国民優生法が制定された。厚生省の創設によって、予防局に優生課が置かれ、断種法制定に向けて対策が進んだ。他にも、日本学術振興会により優生遺伝研究会が設置され、一部の精神医学者・遺伝医学者の反対もあったが国民優生法は制定された。制定の目的は「不健全者の優生手術」と「健全者の産児制限防止」であった⁶¹。では、「不健全者」とは誰を指すものであったのであろうか。土井十二著『国民優生法』（1941年）から概観したい。

国民優生法の案の目的とする所は國民素質の向上を圖り、之に依つて國家將來の發展を期せんとするにある。此の目的を達成するため、一面に於ては惡質なる遺傳性疾患の素質を有する國民の増加を防遏すると共に、他方に於ては、健全なる素質を有する國民の増加を圖らんとするものである。（中略）我が國民體力の現状を見るに、近年其の低下の傾向を見受けられ、其の素質も亦自然に之を放置して置く時は、次第に低下するのではないかと懸念せられる。而して國民體力の向上を期せんが為には單に環境の改善による後天的素質の向上を圖るに止らず、さらに進んで根本的に國民の先天的素質に就き検討を加えて見るに、不健全なる素質、殊に惡質なる遺傳性疾患の素質を有する向が、漸次増加するの傾向が見える。是等の遺傳性疾患が遺傳して、子孫に其の發病を見ることは、啻に患者または患者を有する家族の悲惨なる苦痛となるのみならず、之を國家的に見ても斯くの如き惡質なる素質が遺傳して行くなれば、將來國家發展の上に、洵に憂慮すべき事態が齎されることに相成らうかと存するのである。以上の理由を以て本法案を提出するに至つた次第である⁶²

このように、国民優生法では、不健全者について「悪質」なる遺伝性疾患の素質者を「不健全者」と規定し、遺伝を防止することによって、国民の資質を向上させることを主目的としていた。ではどのような素質が「悪質」とされたのであろうか。概観したい。

第三章 優生手術の對象

第一項 悪質遺傳性疾患の発病者

この悪質遺傳性疾患の発病者として、一、遺傳性精神病者。二、遺傳性精神薄弱者。三、強度且悪質なる遺傳性病的人格者。四、強度且悪質なる遺傳性身體疾患者。五、強度なる遺傳性畸形者の五つが列擧されてゐる（法第三條第一項）⁶³。

まず、発病者に対しては、「悪質」の項目として5つ挙げていることがわかる。さらに、症状が強度であり、さらに反社会性（社会的不適応なもの）に限定しており、遺伝性のみが重要な条件とならないとされた⁶⁴。では、前述の「悪質なる遺傳性疾患の素質者」とは何を指していたのであろうか。第二項を概観する。

第二項 悪質遺傳性疾患の素質者

一、前述したのは被手術者即ち、本人が該疾患者である場合であるが、更に現在本人には何等の疾患はないが、確實に疾患の素質を有する場合にも優生手術が行い得られる。これは第一項の例外である。即ち被手術者が四等親内の血中に前記五項の一に該当する病的素質を有して居り、且その配偶者も同様の病的素質を有して居つて、その両者が婚姻することによつて將來が生まれる子供が、醫學的經驗上同一の疾患に罹る虞れ特に著しい場合に優生手術を受け得られる（法第三條第二項）。（略）

二、尚更に第一項の例外の一つは、夫婦兩人が疾患に罹れる子どもの出生によつて、病的素質を有することが確認され、尚將來出生すべき子供も同様の疾患に罹る虞れが特に著しい場合にも優生手術を受け得られる（法第三條第三項）⁶⁵。

第3条第2項では、遺伝によつて子どもが疾患を持つ可能性が高い場合、従妹婚が優生手術の対象とされた。また、その場合の疾患は同一の性質を持ち、疾患が特定できるとした。優生手術の対象とするには4等親以内の血族中に1人以上その疾患の罹患者を有していることが必要であるとされるが、遺伝することが確実な場合、罹患者は1人以上のよいとされた。

第3条第3項では、夫婦が出生した子どもの発病によつて「同一遺傳疾患の素質者」であることがわかった場合、將來出生する子どもも同様に発病する恐れがあるとして優生手術の対象とされた。ただし、親族中に1人の患者が発病した場合に、軽々しく判断してはならないとされた⁶⁶。

このように、国民優生法のなかでは遺伝性疾患は子世代・孫世代へ伝わるものであるということが重要視され、遺伝的な「素質者」つまり「保因者」が子どもを出産することを避けることで、資質の向上が図られていた。発病者は遺伝性のみが重要視されていたわけではなかった。だが、保因者である「素質者」は遺伝する危険性をもつ人として注目されていた。さらに、素質者が子どもを持つことを避けるために、人工妊娠中絶ではなく優生手術が選ばれていたとも考えられる。

このような、国力増強を目的とした国民の体力向上と国民の資質の向上が目指される中、1941年、「人口政策確立要綱」が閣議決定され、戦時における人口政策や母子政策が実施されていく。

4-3. 戦中から終戦まで

—第二次世界大戦中における政策—

日本では、1931年の満州事変、1937年の日華事変に伴い、戦時体制がとられるようになった。1937年の保健所法の公布、1938年の国家総動員法によって国防に必要な兵力と労働力の維持・確保が必要となった。同年、このような課題に答えるべく厚生省が設置され、国防に必要な兵力、労働力を確保する政策に対して「健兵健民」政策と呼ばれるようになった⁶⁷。1939年には、愛育会と中央社会事業協会の提案によって乳幼児一斉健康診査が開始された⁶⁸。

1940年には国民体力法と国民優生法が制定され、より「健兵健民」政策の内容が強化された。1941年1月には「人口政策確立要綱」が閣議決定され、人口の永遠の発展性の確保、増殖力及び資質において他国を凌駕するようにし、「高度国防国家」での兵力及び労力の必要を確保し、「東亜諸民族」に対する指導力を確保するためその適正な配置をなすことが目標とされた。さらに、人口増加の方策として出生の増加および死亡率の減少が諸方策に掲げられ、資質の増強方策についても述べられた。同年8月には厚生省に人口局が設けられ、人口政策が推進された⁶⁹。厚生省の人口局長を務めた武井群嗣⁷⁰によると、局長に就任し「人口政策確立要綱」について熟読した際、観念上・慣行上、人口政策には難点があったと以下のように記述している。

第一は、所謂東亞共榮圏の建設發展を圖る基調を、日本民族の増強に置く點であつて、この考え方の誤れることは、特に説明を要しないであらう。第二に、この要綱は

餘にも人間を動物的に視て人口を物的資源化してゐることである。昭和三十五年總人口一億を目標として、今後十年間に婚姻年齢を三年早め、一夫婦の出生数を平均五兒に引き上げる計畫の如き、又出生の増加を基本とし「併せて死亡の減少を圖る」方策の如きは、正にそれであつて、ただちに首肯することができない。第三に、この要綱は「國防及び勤勞に必要なる」素質の増強を目標として、差迫つた時局に對應しようとするものの如くであるが、斯様な際に「生めよ殖せよ」の方策を高調することは、却つて足手纏ひの生産者層を増加する結果となりはせぬか、との疑問であつて従つて寧ろ主力を死亡の減少に注ぐべきだ、と主張するものである⁷¹。

つまり、この頃の人口政策は「生めよ増やせよ」という単なる人口の増加に対する方策のみでなく、素質の増強という「質」をあげるべきだという意見が述べられていた。国の方針として、人口の増加は必要であるが、増加する国民は「健兵健民」であることが求められ、素質の増強とは前項で論じたように「悪性遺傳」の持つものの出生の防止ということであつたのであろう。さらに、要綱の実施には厚生省のみならず、政府が一体となって施策を実施し、各機関が緊密なる協力が必要であつたとして、武井は人口政策審議会の設置を提案している⁷²。

1942年には「強兵の哺育」という国の要請に応じ、「乳幼児体力向上指導要領」に基づき1、2歳児の体力検査が実施された。乳幼児には体力手帳が交付され、出生時から体力に関する事項を記録し、保健指導と育児思想の普及による乳幼児死亡の減少・健全育成が目指された⁷³。同年、「妊産婦保護手帳規定」が施行され、妊娠届と引き換えに妊産婦手帳が交付され、妊娠中の診察受診の励行、必要物資や食料の特配が行えるように進められた⁷⁴。1943年12月には、小児保健報国会と日本母性保護会とが母子愛育会に合併された。この両団体は小児科・産婦人科の医師の有志が母子保健の向上のための国策に協力しようとする全国組織であつた。日本母性保護会の会則では、日本の母性の健康を増進し健全な次世代の国民の増強を図ることにより民族力を強化することが目的とされた。主な事業として、母性健康指導の促進、戦時母性保護の強化促進、母性知識の普及宣伝、妊婦奉仕診察、その他本会の目的達成に必要な事業が挙げられた。合併にあたって名称も恩賜財団大日本母子愛育会に改められている⁷⁵。

このように、1941年1月の「人口政策確立要綱」の閣議決定、国民優生法の施行によって、母子保健政策の重点も「富国強兵」「人口増強」など、政治体制を反映したも

のとなった。

1943 年以降は日本本土が戦火に包まれ、主な母子保健政策は空襲下の妊産婦・乳幼児の保護や疎開先のない母子の集団疎開であった⁷⁶。このような中、1945 年に日本は終戦を迎えたのである。

4-5. 戦後から母子保健法の成立まで

—戦後の母子政策と女性への焦点化—

終戦後の 1945 年からは、日本は人口の増加という問題に直面することとなった。同年の 10 月には日本の人口は約 7100 万人であったが、海外からの引揚者や復員兵の約 700 万人が加わり、その後、引揚者や復員兵の結婚・家庭への復帰によって出生率が上昇した。1947 年から 1949 年にかけての 3 年間で 806 万人もの子どもが生まれ、1950 年までの間に人口が 1000 万人以上も急増することになった。戦後、日本の占領統治にあたった GHQ/SCAP は当初から日本の人口問題に強い関心を示しており、人口動態調査を命じる指令を出していた。日本の人口問題に GHQ が強い関心を示したのは、まず食糧不足による栄養失調や飢餓状態に起因する伝染病の蔓延を警戒していたためである。次に、食糧危機に起因し占領軍に対する反感が生まれ、暴動に結び付くことで占領統治が難しくなる懸念であった⁷⁷。そのため、GHQ は公衆衛生政策に力を入れ、予防接種や食料の輸入配給がなされた。

1946 年から 1947 年にかけて、山梨県で山羊乳の実験的利用やたんぱく源の確保のため山羊の飼育が奨励されるなど、母子の栄養状況の改善が進められた⁷⁸。1947 年には、児童の健全育成、福祉の積極的増進を目的とした児童福祉法が公布された。

1947 年 1 月「児童保護要綱を中心とする児童保護に関する意見書」が示された⁷⁹。

厚生省立案の児童保護法要綱を見ると、少年救護法、矯正院法、児童虐待防止法等現行法規の統合と保育所制度の確立を企てていることはよくわかる、従って原案の保護対策の主な範囲は、不良少年および刑事訴追をしない犯罪少年と被虐待児童とであって、要するに特殊の問題児童の範囲を出ない。政府の意図されるように児童福祉のために児童局を特設して、一面行政運用にて立法以外の積極的児童福祉の増進をはかることももちろん可能であるが、同時に立法そのものに積極性を与えなければならぬから、法の対象は全児童に及ぶよう構成せられるが必要である⁸⁰。

このように、「児童保護要綱を中心とする児童保護に関する意見書」を契機に、全児童を対象とした一般福祉の増進を図ることへと法律の目的が変更された。さらに、名称も「児童福祉法」が望ましいとされ、「次代の社会の担い手なる児童一般の健全育成、全児童の福祉の積極的増進を基本精神とする」⁸¹と児童に関する総合的な法律となった。

1947年3月、公衆保健局保健課と社会援護局の事務が集結され児童局が創設された。児童局には、企画課、養護課、母子衛生課の3課が設けられることとなった⁸²。児童局には公衆衛生局の「母性、乳児及び児童の保健衛生に関する事務」が移管された。母子政策は、児童福祉法に基づき児童局母子衛生課が所管する事業と、保健所法に基づき公衆衛生局保健所課が所管する事業という2つの法律のもと2つの部署が事業を実施する形となり、母子政策事業が市町村の管轄と都道府県の管轄で混在することとなった。さらに、児童福祉法では、「児童が心身ともに健やかに生まれ、育成されるように努めること」が理念とされ、それを支えるために妊産婦・保護者の責任が明記された⁸³。

1948年には優生保護法が制定された。敗戦後の人口増加とともに生じた食糧難や生活難に対する解決策として子捨て、子殺し、墮胎が増加した。しかし、法律上は刑法墮胎罪、国民優生法により医学的・優生学的な目的以外での中絶は禁止されていた⁸⁴。1947年7月、国民優生法の改正が必要であるとし、日本医師会が第1回の委員会が開かれた。同年8月には参議院議員の谷口弥太郎から国民優生法が、戦後の社会状況に適應していないという旨の意見書が提出された。他に、衆議院議員の太田典礼や加藤シヅエ、福田昌子らによる「優生保護法」の原案が作成された。提出の遅れもあり、審議は未了となったが、法案の提出理由は以下のように述べられている⁸⁵。

現行国民優生法は、産めよ殖やせ、の軍国主義的法律であり、その手続きが煩雑で、実際には悪質遺伝の防止の目的を達成することがほとんどできないでいた。また、出産を強要することを目的としているために、国民を苦しめる結果を招いている。殊に第一六条における断種手術並びに妊娠中絶の届け出制に至っては、医学的な適應症に対してさえ、めんどろな届出を必要とし、必要な場合に対してもこれを妨害している。しかも実際にはあまり履行されず有名無実になっていたのである。

殊に妊娠中絶は刑法によって禁じられているがために秘密裏に行われ、あるいは素人の手にかかって母体の危険を招いている例が少なくない。母性保護の立場から、妊

娠中絶の適応を拡大する必要がある。

今や人権尊重の民主主義日本建設の時代に、しかも人口過剰に悩む現状にあって、こういう悪法は一日も早く廃止し新しい優生法を制定して、母性を保護し、子孫に対する悪質遺伝の防止をたやすくし、かつ悪質者の子どもが不良な環境により劣悪化することも防がねばならない⁸⁶。

国民優生法とこのとき提出された優生保護法を比較すると、ともに優生学的に立脚してはいるが、国民優生法の目的は国民利益の保護であった。だが、優生保護法では人口増加による人口の「質」に重点が置かれており、国民資質の低下防止を政策の主眼としていた。さらに、優生学的な目的を超えて避妊が広がることへ警戒も示されていた⁸⁷。医師の小関光尚は、優生護法によって、断種、墮胎、避妊が認められるようになり、この中で最も異論が少ないのが避妊であるが、避妊が進むことで逆淘汰の現象が起こる恐れが大きくなると指摘している。

今假りに知能優秀者(A)と劣悪者(B)とが 50%宛から構成されて居る國家があるとし、A 群は一夫婦平代であるとするとき次の様均 3 人の子供を持ち其一代を 33 年とし B 群は一夫婦平均 4 人の子供を産み 25 年の一世な結果となる。

	最初	100 年後	300 年後
A 群	50%	17.5%	0.9%
B 群	50%	82.5%	99.1%

即ち 300 年で A 群は全滅し明らかに其民族は完全に退化し終る事になる⁸⁸

このように、避妊が進むことで「知能優秀者」の子どもが減少し、「劣悪者」の子どもが増加する逆淘汰が進むとした。さらに、遺伝性精神薄弱について以下のように述べた。

Peters の報告に依ると両親が共に智能優秀である場合には其間に劣弱者が現れないと結論して居る。筆者等が大阪市立恩済小学校なる智能指数 75 以下の低能児を収容せる特殊校を中心とし大阪及び京都、兵庫等の特別支援学級に在学して居る精神薄弱児 150 例の家系調査を施行したる結果は確実に生後の原因に依り発現したと考えられるものは僅かに 12%に過ぎない。残りの 88%は凡て近親に精神薄弱者を発見し

た。特に両親共に薄弱者ある 12%は多く数児を持って居るが凡て低能者であり、父母の何れかが薄弱の時は其子普通に近いものと精神薄弱が混在している。

此際父親の精神薄弱は 13%であつたのに母親のそれは 33%あつたことは注目に値する。云い換えれば男性の低能者は稍結婚難であるが女性のそれは大多数結婚して居ると想像され優生学上重大なる問題を提示して居る⁸⁹。

このように、当時「精神薄弱」の多くが遺伝性であると考えられており、特に女性は「精神薄弱」であつても結婚し出産が可能であることが問題視されていた。遺伝性疾患の患者や保因者については、優生手術はもちろん妊娠中絶や避妊も認められていたのである。むしろ、国民の質を担保するために、遺伝性疾患の患者や保因者の出産や出生を防止することは、「悪質遺伝防止」の目的を達成するため推奨されていたといえよう⁹⁰。優生保護法の人工妊娠中絶に関する改正は 1949 年、1952 年にも行われている⁹¹。

1951 年 6 月には児童福祉法の一部が改正され、①児童の保健についての衛生思想の普及、②児童の健康診査、保健指導、③身体に障害のある児童の療育指導、④児童福祉施設に対する栄養改善指導等の 4 点が示され、保健所の母子保健に果たす役割が定められた⁹²。

1956 年、経済企画庁の年次経済報告書において、もはや「戦後」ではないと記述された⁹³。これは、経済水準を示す指標である 1 人当りの実質国民総生産（GNP）が戦前の水準を超えたことを意味しており、前年の 1955 年は高度成長期の始まりでもある神武景気の幕開けとなった年でもあった。1956 年には日本は国連への再加盟も果たしていた。上林芳夫の博士論文では、戦後に行われた子ども政策は、戦前・戦中の「官治・集権型」の子ども政策の復活であるとし、戦中期の子ども政策の特徴である家族政策、学校教育政策（人的資源の確保）、治安政策（要保護児童の隔離）、相互監視（地域社会の監視体制）が戦後も継続したと分析している。また、家族政策、学校教育政策の根幹となった「国家のための人的資源」の確保として 1950 年代から合計特殊出生率は低下していたが少子化は問題とならず、出産の抑制が叫ばれる状況であったとも述べている。1940 年代後半から 1950 年後半にかけて中卒者が「金の卵」として復興を担ったが、1950 年後半には国際化の必要性からも中度から高度な労働力の確保が課題とされるようになった⁹⁴。このように戦後の混乱期をこえて、国連への再加盟といった国際社会の復帰、そして高度成長に伴ってより質の高い労働力が求められるようになっていた。この

ような需要に応えるために、人口資質の向上が経済発展という文脈において一層重要視されるようになっていく。

1960年には政府によっての所得倍増計画が決定され、人的能力の開発と人口資質の向上が明確な目標として示された。1962年5月には「人づくり」政策が発表され、同年7月には厚生省人口問題審議会「人口資質向上対策に関する決議」において「国民の遺伝素質の向上」が唱えられた。決議では、人口構成において欠陥者の比率を減らし、優秀者の比率を増やすことは国民の総合的能を向上するための基本的要請であるとされ、その対策として、幼年人口の健全育成、国民の遺伝素質の向上など8項目があげられた⁹⁵。人口資質を担保するために、幼年人口の健全育成が目指され、その一環として早期発見による早期治療が重要視されるようになる。

実際に、1953年から乳幼児の特定疾病対策が取り上げられ、1956年には「乳幼児のくる病対策実施要領」が示された。1957年、先天性股関節脱臼、脊髄性小児麻痺の特別対策実施要領が示された。1961年には全結核児童に対する療育給付が拡大された。1958年には未熟児に対する訪問指導や養育医療が実施されるようになり、1961年には新生児に対する訪問指導が制度化され、翌年1962年には妊産婦への訪問指導が制度化された。分娩に関しても1958年から母子保健の拠点として「母子保健センター」の整備補助事業が開始された。1961年には3歳児に対する心身障害の早期発見に重点を置く総合的健康診査が開始されるようになった。1963年には3歳児健康診査に精密検査が追加されている⁹⁶。これらの小児保健の変化を、小児科医の毛利子来は、人口資質の向上を目標に、すべての小児にサービスの拡大し、高福祉を達成したが、その内実は母親への責任転嫁と対象を限定し効率的に処理が図られることになったとする。さらに、小児保健サービスは保健所の再編成により形骸化したと評価している⁹⁷。このように、政策において乳幼児の健全育成を目的に、各種異常の早期発見・早期治療が重要視されるようになり、その対策が取られていくこととなる。この時点で母子保健は児童福祉の一部に位置付けられており、母親や妊婦にもさらに重点を置いた母子保健施策と実効性のある法律の制定が望まれるようになった。

1964年4月、「母子保健福祉施策の体系化と積極的な推進について」が中央児童福祉審議会で審議され、同年12月に中間報告が提出された。報告書では、「母性保護」を加えた母子保健法を児童福祉法とは別に制定すべきとの提言がなされた。この提言を受け、「母子保健法案」が作成され、1965年2月の第四八回国会に提出された。同年8月11

日に可決され「母子保健法」が成立した。同月 18 日に法律第一四一号として公布され、1966 年 1 月 1 日から施行された⁹⁸。

母子保健法の成立の必然性は 1965 年の時点ではなかったとされる。だが、日本の妊産婦死亡率の地域格差や乳幼児死亡率が先進諸国に比べ高い状態にあり、単独の法律として制定される契機の一つとなった。さらに、母子保健の事務が都道府県から市町村に移譲されることになり、母子保健法が単独の法律と制定されることとなった。事務移譲とともに「母性」に関する単独法の構想も打ち出されたが、「母子一体」の考えに基づき母子保健法という名称により一般へのアピールになるということが重要視された⁹⁹。ここで、母と子は一体と考えられるようになり、母子が一体であるとの考えを浸透させる契機となった。つまり、ここで「産むこと」と「育てる」ことが一体として考えることが法律によって定められたといえよう。

このように、母子政策は、戦前の民間中心の貧困対策から政府主導の救済事業となった。特に第二次世界大戦を契機として、国民の質の向上が重要視されるようになり、その目は子どものみならず「子どもを産む/産んだ」女性にも向けられていく。この親への視線は、遺伝素質の向上を目的として、健全な子どもを産める素質を持った者であるかどうかの選別や生まれた子どもがより健全に成長するための家族政策への介入を想定したものであった。さらに、戦後の高度経済成長に伴い、高度な技能を持ち働ける人材が求められ「人口の質の向上」が政策としてかけられた。そのような人材を供給するためには乳幼児期に異常を早期に発見・治療し、健全に成長することが求められるようになった。その結果、子どもに対する対応が中心であった児童福祉法から、親、特に子どもを産み、育てる過程で中心的な役割を担う母親へ焦点をあてた政策が必要となり、母子保健法が成立したのである。このような歴史的な流れを受けて新生児マス・スクリーニングは導入されていく。ここで留意すべきこととして、本論文で取り上げる遺伝性疾患のうち「劣性遺伝」によって遺伝する疾患の場合、その子どもの母親はもちろん、父親も同様に遺伝情報を持つ「保因者」であるということである。しかし、これまでの歴史的議論のなかで、この父親の遺伝情報と保因者であるという事実については明確に語られてきていないのである。

¹ 山口清次編『新しい新生児マススクリーニング——タンデムマス Q&A 2012』厚生労働科学研究成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業、2012 年、5 頁。

-
- 2 受診率については、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「先天性代謝異常等検査実施状況（平成 27 年度）」『特殊ミルク情報』第 52 号（2016 年）、82-85 頁。
 - 3 遠藤文夫編『先天代謝異常ハンドブック』中山書店、2013 年、2-4 頁。
 - 4 フェニルケトン尿症（phenylketonuria：PKU）とは、フェニルアラニンの代謝経路の障害によって引き起こされる疾患群であり、先天性アミノ酸代謝異常症の一種である。メープルシロップ尿症（maple syrup urine disease：MSUD）では、分枝鎖ケト酸脱水素酵素の異常により、バリン、ロイシン、イソロイシン由来の分枝鎖ケト酸の代謝が障害される疾患である。ホモシスチン尿症は、メチオニンの代謝産物であるホモシステインが蓄積することで発症する疾患である。ガラクトース血症は代謝経路の先天性な欠損や活性の低下によって、ガラクトース、ガラクトース-1-リン酸の蓄積が生じる疾患である。ヒスチジン血症は、ヒスチジンをウロカニン酸に代謝する酵素の先天性な欠乏で代謝物が蓄積し、知能障害や言語障害、けいれんなどの臨床症状を呈するとされた。しかし、検査で検出された症例の多くが明らかな症状を持たず 1992 年にヒスチジン血症が検査の対象から外れている。詳しくは、日本先天代謝異常学会編『新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン 2015』診断と治療社、2015 年。ヒスチジン血症については、成瀬浩、松田一郎編『新生児マススクリーニングハンドブック』南江堂、1989 年、参照。

他に 1979 年、新生児マス・スクリーニングに先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）が検査の対象として導入され、1989 年、先天性副腎過形成症も新生児マス・スクリーニングの検査の対象として導入されている。
 - 5 ガラクトース血症、先天性副腎過形成、先天性甲状腺機能低下症は従来の方法で検査され、タンデムマス法では検査されていない。
 - 6 質量を電荷数で割った値を指す。
 - 7 山口清次編『タンデムマス・スクリーニング——ガイドブック』診断と治療社、2013 年。

ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）、先天性副腎過形成症は、従来から、ガスリー法の対象でなく、タンデムマスの対象となっていない。
 - 8 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患の追加について」（平成 29 年 7 月 7 日 雇児母発 0707 第 2 号）2017 年。
 - 9 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター『「新生児マス・スクリーニング」って何？——赤ちゃんの健やかな成長を願って』一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター、2014 年。10-12 頁。誕生日を 0 日とした場合 4~6 日となるが、誕生日を 1 日目とした 5~7 日とした記載もある。
 - 10 遠藤、前掲書、（注 3）12-17 頁。
 - 11 Therrell, L. Bradford et al, “Current status of newborn screening world wide:2015” *Seminars in Perinatology*, 39 (3), 171-187, 2015.
 - 12 Loeber J G et al, “Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result.” *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 35 (4), 603-611, 2012.
 - 13 Therrell, 前掲（注 11）171-187.
 - 14 遠藤、前掲書、（注 3）18 頁。
 - 15 遺伝医学関連学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」2003 年。（2017 年 1 月 27 日取得 <http://jshg.jp/pdf/10academies.pdf>）2018 年 7 月 13 日現在、上記の PDF は削除されている。遺伝カウンセリング学会の HP には上記と同様の「遺伝学的検査に関するガイドライン」が掲載されている。

（2018 年 7 月 13 日取得 <http://www.jsjg.jp/geneguide.html>）
 - 16 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011 年。（2017

-
- 年 1 月 27 日取得 <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
- 17 福嶋義光監修『遺伝医療と倫理・法・社会』株式会社メディカルドゥ、2007 年、10-12 頁。
 - 18 成瀬浩「代謝異常症などのマス・スクリーニングの歴史」『小児科診療』第 41 巻第 1 号 (1978 年)、10-16 頁、北川照男「新生児マススクリーニングの 17 年を回顧して」『小児内科』第 26 巻第 12 号 (1994 年)、1951-1954 頁、北川照男「先天性代謝異常症治療の歴史」『小児内科』第 33 巻第 7 号 (2001 年)、901-910 頁、黒田泰弘「新生児マススクリーニングの歴史と成果」『周産期医学』第 35 巻第 9 号 (2005 年)、1175-1178 頁、原田正平「新生児マス・スクリーニングの歴史と意義」『チャイルドヘルス』第 16 巻第 2 号 (2013 年)、76-80 頁。
 - 19 成瀬浩他「新生児マススクリーニング制度管理の歴史」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 16 巻第 3 号 (2006 年)、11-25 頁。
 - 20 Diane B. Paul, “PKU Screening: Competing Agendas, Converging Stories in The Politics of Heredity,” in *The Politics of Heredity: Essays on Eugenics, Biomedicine, and the Nature-Nurture Debate*, *State University of New York Press*, 1998. 中島理暁訳、「遺伝病スクリーニングのパラドクス」『現代思想』第 28 巻第 10 号 (2000 年)、118-131 頁。
 - 21 Diane B. Paul and Jeffrey P. Brosco, *The PKU Paradox: A Short History of a Genetic Disease*, Johns Hopkins University Press, 2013.
 - 22 Rachel Grob, *Testing Baby: The Transformation of New born Screening, parenting, and Policymaking*, Rutgers University Press, 2011.
 - 23 松原洋子「日本——戦後の優生保護法という名の断種法」米本昌平・松原洋子・櫛島次郎・市野川容孝『優生学と人間社会』講談社、2000 年、170-236 頁、松永真純「兵庫県「不幸な子どもの生まれない運動」と障害者の生」『大阪人権博物館紀要』第 5 号 (2001 年)、109-126 頁、土屋敦「母子保健行政の転換局面における「先天異常児」出生予防策の興隆——「(少産) 少死社会」における生殖技術論と「胎児」の医療化の諸相」『三田学会雑誌』第 102 巻第 1 号 (2009 年)、91-118 頁。
 - 24 利光恵子『受精卵診断と出生前診断——その導入をめぐる争いの現代史』生活書院、2012 年。
 - 25 坂井律子『いのちを選ぶ社会——出生前診断のいま』NHK 出版、2013 年、玉井真理子・渡部麻衣子『出生前診断とわたしたち——「新型出生前診断」(NIPT) が問いかけるもの』生活書院、2014 年。
 - 26 荒木奈緒「羊水検査を受けるか否かに関する妊婦の意思決定プロセス」『日本助産学会誌』20 巻第 1 号 (2006 年)、89-98 頁、菅野摂子「羊水検査の受検とその決定要因」『立教社会福祉研究』第 26 巻 (2006 年)、3-12 頁、柘植あずみ・菅野摂子・石黒眞里『妊娠——あなたの妊娠と出生前検査の経験をおしえてください』洛北出版、2009 年、菅野摂子「出生前検査における「女性の意思決定」再考——検査を受けないと言う選択肢から見えるもの」『人間文化研究所紀要』第 4 巻 (2010 年)、119-133 頁、荒木奈緒「出生前診断相談を受ける妊婦のニーズ——一般病院妊婦健診受診者を対象とした分析」『母性衛生』第 53 巻第 1 号 (2012 年)、73-80 頁。
 - 27 立岩真也『私的所有論』勁草書房、1997 年、森岡正博『生命科学に何ができるか——脳死・フェミニズム・優生思想』勁草書房、2001 年。
 - 28 矢吹康夫『私がアルビノについて調べて考えて書いた本』生活書院、2017 年。
 - 29 横山尊『日本が優生社会になるまで——科学啓蒙、メディア、生殖の政治』勁草書房、2015 年。
 - 30 藤目ゆき『性の歴史学——公娼制度・堕胎罪体制から売春防止法・優生保護法体制へ』不二出版、1998 年、358 頁。

-
- 31 Kevles, Daniel J. *In the Name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity*. Alfred A. Knopf: New York, 1985. 西俣総平訳『優生学の名のもとに——「人類改良」の悪夢の100年』朝日新聞社、1993年。金森修『遺伝子改造』勁草書房、2005年。桜井徹『リベラル優生主義と正義』ナカニシヤ出版、2007年。
- 32 本文では「先天性代謝異常症等の治療に必要な特殊配合ミルク」について表記を便宜上「特殊ミルク」と表記する。
- 33 ここでの医薬品化は、薬価収載されることにより、保険診療の対象となることをさす。
- 34 毛利子来『現代日本小児保健史』ドメス出版、1972年、34-43頁。日本では、1874年に「恤救規則」が交付されているが、吉田久一が指摘するように「恤救規則」は近代的救貧法というよりも前近代性が色濃く、「人民相互ノ情誼」が前提とされ地方の公的救済や五人組制度の救済が期待されていた。吉田久一『新・日本社会事業の歴史』勁草書房、2004年、135-141頁。
- 35 菅谷章『日本医療制度史』原書房、1976年、148-149頁。
- 36 毛利、前掲（注33）79頁。
- 37 一会員「婦人共立育児会」『幼児教育』1921年、29頁。
- 38 同書、30頁。
- 39 この会員は、論考の中で「無知も悲しいが貧も亦悲しい。そして無知と貧とはこの社会で親子相続してゆくのであろう」と貧困が親の無知のために連鎖していくと書いている。しかし、都市部の女子の職工のうち9.3%が14歳未満であり、14～20歳未満は36.7%、20～25歳未満が19.4%、既婚率の高い25歳以上が12%であった。14歳前後で働き始めた女性たちは12時間以上の労働と隔週の深夜労働に従事しており、18時間以上の労働も少なくなかった。また、女工の91.8%が無教育か尋常小学校を中退していた。1897年の大阪市の入学時就学率が81%であったことを考えると、女子の通学期間は短いといえる。長時間労働により炊事、洗濯、家事に関われず、子育てに関する知識も得ることがないまま結婚したために、育児に関する困難を抱えたと思われる。詳しくは、樋上恵美子『近代大阪の乳児死亡と社会事業』大阪大学出版会、2016年、41-42頁。中産階級と貧困層では教育や生活状況が異なり、前述の会員が考えるほど単純でない社会情勢であったといえよう。
- 40 石川芳次郎『同志社五十年史』カニヤ書店、1930年、80-81頁。
- 41 毛利、前掲（注33）79-80頁。
- 42 川上武『現代日本医療史——開業医の変遷』勁草書房、1965年、274-275頁。
- 43 菅谷、前掲（注34）179-181頁。
- 44 厚生省五十年史編集委員会『厚生省五十年史（記述編）』中央法規出版株式会社、1988年、80-81頁。
- 45 武井群嗣『厚生省小史——私の在勤録から』厚生問題研究会、1952年、66頁。
- 46 伊藤繁「戦前日本における乳児死亡問題とその対策」『社会経済史学』第63巻第6号（1998年）、14頁。
- 47 厚生省五十年史前掲、（注45）81頁。
- 48 川口仁志「「皇孫御誕生記念こども博覧会」についての考察」『松山大学論集』第17巻第6号（2006年）、125-140頁。
- 49 斎藤修「戦前日本における乳幼児死亡問題と愛育村事業」『社会経済史学』第73巻第6号（2008年）、611-633頁。
- 50 恩賜財団母子愛育会五十年史編纂委員会『母子愛育会五十年史』社会福祉法人恩賜財団母子愛育会、1988年、23-31頁。
- 51 毛利、前掲（注33）154-158頁。
- 52 吉長真子「恩賜財団愛育会による愛育村事業の創設と展開」『東京大学大学院教育学研究科 教育学研究室 研究室紀要』第32号（2006年）、1-16頁。

-
- 53 吉永長子「農村における産育の「問題化」——一九三〇年代の愛育事業と習俗の攻防」川越修・友部謙一編著『生命というリスク——二〇世紀社会の再生産戦略』法政大学出版社、2008年、101-139頁。
- 54 厚生省五十年史、前掲（注45）、345-367頁。
- 55 同書、273-274頁。
- 56 田中利宗「軍事扶助法について——地方に考療の視点を求めて」『弘前学院大学社会福祉学部研究紀要』第3号（2003年）、85-93頁。
- 57 竹内嘉巳『児童福祉法母子福祉法 母子保健法の解説』時事通信社、1951年。
- 58 厚生省五十年史、前掲（注45）、341-343頁。
- 59 厚生省五十年史、前掲（注45）、347-348頁。
- 60 波多野 伸他「旧国民体方法とスポーツ振興法との比較による国家思想の研究（その一）」『体育学研究』第14巻第5号（1970年）、22頁。
- 61 川上、前掲（注43）、446-447頁。
- 62 土井十二『国民優生法』教育国書株式会社、1941年、93-94頁。さらに、本法案では悪質なる遺伝性疾患の素質を有する者は綿密なる審査を受けた後に、必要と認められるときには優生手術を受けることを認めるものであり、悪性の遺伝的素質が将来の国民の中に増加することを防止するものとされた。さらに、避妊手術や妊娠中絶が乱用されることを厳重に取り締まり、健全なる素質を有する国民の人為的減少を除き人口増加にも資せんとするものであると、子どもを産めるものとそうでないものを分ける意味合いを持っていた。同書、95頁。
- 63 同書、113-114頁。
- 64 同書、113頁。
- 65 同書、120-121頁。
- 66 同書、120-121頁。第三項の例外では、優生手術の対象疾患や素質があっても、患者の血族に「天才」という優秀な素質が併有することが確実な場合には優生手術を行わないと規定している。同書、122頁。
- 67 厚生省五十年史、前掲（注45）、344-345頁。
- 68 毛利、前掲（注33）200頁。
- 69 厚生省五十年史、前掲（注13）、344-345頁。
- 70 武井は、1941年に山口県知事から厚生省に新設された人口局長に転じ1944年4月に退官している。
- 71 武井、前掲（注46）67頁。
- 72 武井、前掲（注46）67-68頁。
- 73 毛利、前掲（注33）200-201頁。
- 74 毛利、前掲（注33）205頁。
- 75 恩賜財団母子愛育会、前掲書（注51）115頁。
- 76 厚生省五十年史、前掲書（注45）460頁。
- 77 荻野美穂『「家族計画」への道——近代日本の生殖をめぐる政治』岩波書店、2008年142-143頁。
- 78 恩賜財団母子愛育会、前掲書（注51）31頁。その後、ユニセフと厚生省児童局間で、日本の母子保健の向上を目指し脱脂粉乳（ユニセフミルク）が援助された。物資は、市町村の母子愛育組織を通じて妊婦や就学前の児童に配給された。1962年には、870の母子愛育組織（724市町村）を通じて妊産婦や就学前児童に配付がされた。詳しくは、厚生省児童局編『児童福祉白書——児童福祉法施行15周年記念』厚生省児童局、1963年、142-143頁。また、脱脂粉乳は1964年までの15年にわたってユニセフから送られた。ユニセフから脱脂粉乳の提供を受けたことで、その後、脱脂粉乳を含む学校給食が全国に普及したとされる。詳しくは、川崎愛「第二次世界大戦後の日本への援助物資」『Journal of the

Faculty of Sociology, Ryutsu Keizai University 』第 20 卷第 2 号 (2010 年)、119 - 128 頁。

母子愛育会は、社会福祉法人ではありながら公的な役割も担い、日本の母子保健を先導した。ユニセフミルクの配給業務を実現した母子愛育会と厚生労働省の提携関係も、第 2 章で詳しく扱う特殊ミルク共同安全開発事業に反映されたと思われる。母子愛育会が特殊ミルク事務局の設置機関に選ばれた理由は、この時点ですでに母子保健活動の実績があったためだと推測される。すでにユニセフミルクの配給の件を通じて厚生省との関係を確立していたこともその理由となったとも考えられる。

79 同書、10 頁。

80 同書、10 頁。

81 同書、11 頁。

82 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、781 頁。

83 中山まき子「日本の母子政策の歴史——「内務省衛生局」の誕生から「児童福祉法」公布まで」『鳴門教育大学研究紀要 (生活・健康編)』第 15 卷 (2000 年)、50 頁。

84 萩野、前掲 (注 78)、159-160 頁。

85 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、715-716 頁。

86 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、716 頁。

87 萩野、前掲 (注 78)、166 頁。

88 小関光尚「優生保護法と精神病」『産婦人科の進歩』第 1 卷第 1 号 (1950 年)、1 頁。

89 同論文、3 頁。

90 優生保護法における遺伝性疾患の患者及び保因者の出生防止については第 3 章での記述を参照のこと。

91 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、717 頁。

92 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、726 頁。

93 経済企画庁 昭和 31 年 年次経済報告書

(<http://www5.cao.go.jp/keizai3/keizaiwp/wp-je56/wp-je56-010501.html> 2018 年 2 月 25 日取得)

94 上林芳夫『日本の子ども政策の歴史と理論——政策の構造転換と都市自治体の対応』龍谷大学大学院政策研究科博士学位請求論文、2014 年、93-94 頁。

95 米本昌平、松原洋子、櫛島次郎、市野川容孝『優生学と人間社会——生命科学の世紀はどこへ向かうのか』講談社現代新書、2000 年、191 頁。

96 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、1102-1103 頁。

97 毛利、前掲、(注 33)、281-282 頁。

98 厚生省五十年史、前掲、(注 45)、1103-1104 頁。

99 母子保健推進研究会『母子保健の解釈と運用』中央法規、2008 年 3-4 頁。

第1章

日本における新生児マス・スクリーニングの導入 —「保因者」の発見と「出生防止」に着目して—

1. 先天性代謝異常症の発生予防
2. 胎児診断と先天性代謝異常症
3. 先天性代謝異常症研究の展開とマス・スクリーニング
4. 新生児マス・スクリーニングの導入過程

小括

本章で主題としている先天性代謝異常症の多くは遺伝性疾患である。そのなかでも、1934年に発見されたフェニルケトン尿症は、食事療法や治療用の特殊なミルクで「精神薄弱」が予防できるとして、スクリーニングと治療という関係で重視されてきた。本章では、フェニルケトン尿症を中心とした先天性代謝異常症が日本でどのように研究され、新生児マス・スクリーニングの対象となったのか。また、新生児マス・スクリーニングの導入を主導した医師たちは、遺伝性疾患についてどのように考えていたのかを検証する。さらに、1977年に導入された新生児マス・スクリーニングの導入過程を分析することで、疾患の早期発見による早期治療での障害の発生予防のみならず、患児の発見から、保因者である親が次も患児を産む可能性があるともみなされ、出生予防の対象となってきたことについても検討する。

1. 先天性代謝異常症の発生予防

多くの先天性代謝異常症が発見された1960年代、先天性代謝異常症の研究に関わる医師のなかには、遺伝性疾患である先天性代謝異常症の保因者検索とその出生防止に着目している者も少なくなかった。有馬正高（東京大学医学部小児科）は、1963年の論文で先天性代謝異常症が次々に発見されるなか、一般人口のなかにもどの位の割合で先天性代謝異常症が存在するのかについて遺伝性代謝性疾患の頻度から見解を述べている¹。結語で、生化学は人間の代謝機構の理解に役立ち、治療への道に役立つとしたが、同時に「遺伝学は生化学的な探求と協力して病者の発見、さらには遺伝子頻度や

heterozygous carrier（ヘテロ接合型の保因者：引用者注）の確認により新たな患者の発生を予防するのに役立つねばならない²と先天性代謝異常症において発生予防を重視する旨の記述をしている。また、角田朋司（福島医科大学医学部小児科）らは、フェニルケトン尿症の1事例から「本疾患の heterozygote（ヘテロ接合型：引用者注）を発見することは、その後の患者の発生を予防する上に、又早期診断をする上に非常に重要である³とした。このように、遺伝性の疾患という観点から患者の発生を予防することも重要視されていた。北川照男（東京慈恵医科大学小児科）は1966年に新生児の代謝異常症研究の進歩について報告し、新生児期から重篤な症状をきたすものについて早期発見・早期治療が必要であるとした。そのうえで北川は、多くの先天性代謝異常症について早期診断・早期治療への努力が払われて、症状が発現せず患児に「不幸な生涯」を送らせることのないように研究が発展することを望むとまとめている⁴。このように1960年代を通して多くの先天性代謝異常症が発見されるなかで、保因者の発見による出生防止の重視と、疾病を発見し治療につなげていこうとする主張とが医師の間で共存していた⁵。

先天性代謝異常症のなかでもフェニルケトン尿症は特に重視されてきた。フェニルケトン尿症は、新生児マス・スクリーニング開始時に検査対象とされた5疾患の1つであるが、特殊な治療ミルクや治療食によって「精神薄弱」の発生が予防できるとして先天性代謝異常症のなかでも早期から着目されていた。

フェニルケトン尿症は1934年、ノルウェーのA. フェーリング（A. Føllin）によって発見された。フェーリングは診察するなかで、尿中にフェニール焦性葡萄糖を排泄する患者を発見し、その発見をもとに「公立の精薄学校」や「夫人精薄保護施設」などで尿検査を行った結果、複数の患者を発見するに至った⁶。また1940年にG. A. ジャービス（G.A. Jervis）は、フェニルケトン尿症が常染色体劣性遺伝で、患者の体内にフェニルアラニンが蓄積し、知能に影響を与えることを明らかにした⁷。1953年にフェニルケトン尿症には低フェニルアラニン食による治療が効果的であると報告された⁸。加えて、オムツに第二塩化鉄を滴下する新たな検査方法が1956年に導入され、フェニルケトン尿症の尿検査として多くの国で採用された⁹。

日本では、1951年に臺弘（東京都立松澤病院）と齋藤徳次郎（東京都立梅ヶ丘病院）によって、フェニルケトン尿症の詳しい症例報告がなされた¹⁰。食事療法については1961年に報告されている¹¹。1962年には高井俊夫（大阪市立大学医学部小児科）が大

浦敏明（大阪市小児保健センター・大阪市立大学小児科）とともに、日本で初めてフェニルケトン尿症の治療用ミルクを開発した。高井と大浦は1963年に尿によるスクリーニングを開始するなど、初期のフェニルケトン尿症対策において中心的役割を果たした¹²。しかし、高井はフェニルケトン尿症の早期発見・早期治療よりも保因者の発見及び出生防止に力を入れていた。1965年6月発行の『小児科診療』の特集「先天性代謝異常」において、高井は「先天異常症について保因者を早期に発見し、さらに遺伝学的カウンセリングによって、もはや地上に1人のこのような病的保因者の影をも止めぬまでに撲滅せんとする道は、まことに医学最終の悲願である」¹³としている。

さらに保因者の発見は、「1）先天異常をまず国家の力、または権威ある医学的な集団の力でスクリーニングし、2）ついでその家系をたどって徹底的に保因者を探求し、3）結婚指導によつて、子孫への遺伝を稀薄にし、撲滅することである」¹⁴と述べている。また、1967年の『化学と生物』に寄稿した「心身障害児を日本から抹消するための医学」¹⁵という表題の記事では、「心身障害児の生まれる源流を確かめ、その流れをとめる医学の手を打たぬ限り、施設に溢れる不幸な子供たちの流れをせき止めることは困難である」¹⁶と心身障害児の出生を防ぐことに重きを置いていた。さらにフェニルケトン尿症については、治療食で正常のIQ（Intelligence Quotient）を保つとともに、ヘテロ接合型の保因者の検出につとめ、遺伝学的な結婚カウンセリングでフェニルケトン尿症を含む先天性代謝異常症を「地上から抹殺」¹⁷するように努力することとした。さらに高井は次のように述べている。

心身障害児を地上から抹消したいと願う医学は、ポリオを生ワクチン服用で抹殺した予防医学に次ぐ医学最終の悲願であり、この医学の実践によって、地上から不幸な心身障害児の姿は消え、施設は無用となる。同時に人類の素質は純化され、向上し、地上からおろかな戦火は消え、真実の平和をもたらすものである。なんとなれば、おろかな戦争も水爆の積み重ね競争も、所詮は劣った遺伝因子や胎内性無酸素症などで、もともと叡知に充たされて生まれるはずの頭脳が傷害されて生まれてきたもの同士の、ものの解らぬ不調和性によって営まれている現象だからである¹⁸。

ここで高井は、人類という言葉を用いており、集団を対象とした素質の改善を目的とした心身障害児の発生予防を、ワクチン投与によるポリオの予防と同様にたとえている。

高井は障害自体を発生させないことだけでなく、遺伝的因子をなくすことにも重点を置いていた。さらに遺伝子資質の向上が平和にもつながるとも主張している。

一方で高井は、1968年9月発行の『科学朝日』で患者の両親から、もう1人子どもがほしいとの相談を受け、遺伝相談の一環として、「ご両親の希望に沿うように願いながら」劣性遺伝の方式を説明したという。結果として次の子どももフェニルケトン尿症であったが、上の子の経験もあり早く発見できたとまとめている¹⁹。

このように高井は媒体によって論調を変化させていた。一方では国の政策によって人類の素質を純化するという「集団的な遺伝の改善」を主張しつつ、他方では「両親の希望」で子どもを産むことが選ばれた「個人による選択」を重視するといった使い分けがなされていた。高井門下で、高井の退職後にフェニルケトン尿症研究を引き継いだ大浦もまた、フェニルケトン尿症家族の会の立ち上げや新生児マス・スクリーニングの導入と実施に寄与するなど、長年に渡り先天性代謝異常症の早期発見・早期治療に貢献した人物である。そして、高井と同じく大浦も1967年の論文で「本症の予防的対策には2つの方法がある。その1つは広汎なスクリーニングであり、他は heterozygote の発見である」²⁰とし、保因者の発見にも重点を置いていた。もう少し詳しく大浦の「保因者」に関する意見を見ておく。

保因者の発見は、優生学的見地から非常に大きな意義を有する。本症は劣性遺伝による疾患であるから、その両親は通常保因者 (heterozygote) である。メンデルの法則により、その子供の1/4に患者が発生するから、もし子供の生まれる前に両親の heterozygosity を診断できるならば、子供の発病の危険性を予知し、たとえ患者が生まれても早期発見が容易となる。またその子供1/2は保因者、1/4は遺伝因子を持たない正常者であるが、外見上は両者とも正常でまったく区別できない。この際にも保因者と非保因者を区別して将来の結婚にあたって優生学的指導をしてやることができる。さらに同一家系中で、遺伝病ということから“ぬれぎぬ”をきているものの無実を証明してやることもできる²¹。

このように大浦もまた遺伝形式による保因者の発見に着目し、保因者同士の結婚の回避を促していた。1970年代以降は、保因者の結婚や妊娠の回避だけでなく、出生前診断も先天性代謝異常症の出生防止の方策として注目されるようになった。次節ではその

経緯を検討する。

2. 胎児診断と先天性代謝異常症

1968年にH. L. ナドラー(H. L. Nadler)は、先天性代謝異常症を診断するための羊水培養細胞を用いた検査法を発表した²²。日本では1971年に先天性代謝異常症の羊水診断が初めて報告された。同報告では、1971年にゴーシェ病およびハートナップ病の2家族の羊水穿刺を行った事例を紹介し、分析している。この2例はこの時点で出産予定であったため、胎児診断の結果については記述されていない。しかし、今後広く先天性代謝異常症の胎児診断が試みられるようになることを望んでいるとまとめている²³。羊水診断技術による胎児診断についても以下のように述べられた。

生まれてくる子供が奇形児、あるいは心身障害児ではないかどうかは、両親、とくに妊婦にとって最大の不安であり、心配である。特にすでに障害児を一人生んだ既往のある両親の不安は、他人の想像を越える程であろう。このような場合の従来の対処法は、次子をもつことを全くあきらめるか、あるいは人類遺伝学の理論から割り出した危険率の数字に基づいて遺伝カウンセリングを行うかしかなかつた。しかし近年発達した羊水診断法によって、子宮内において胎児が好ましからざる疾患の患児であるかどうか、少なくともある種の疾患に関しては、その可能性ではなく、ほぼ100%確実に診断できるようになり、また両親がそれを望むならば、治療的流産を施して不幸な患児の出生を未然に防止することも可能になつてきた²⁴。

さらに、「羊水穿刺による遺伝性代謝異常症の出生前診断」ですでに実施されている、もしくは技術的に可能とされた43疾患の先天性代謝異常症を表に列挙している。そのなかにはテイ・サックス病のような治療法が確立されていない疾患とともに、治療方法があるとされたメープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症も含まれていた²⁵。

これに対して、先述したフェニルケトン尿症研究者の大浦は1973年の論文で、フェニルケトン尿症のように治療可能な疾患については、早期スクリーニングと早期発見、早期治療に力を注ぐべきだと主張した。しかし同時に、フェニルケトン尿症保因者診断にもとづく優生結婚指導と出生防止の必要性も述べていた²⁶。先天性代謝異常症で保因

者の診断が可能とされたのは、48 疾患である²⁷。直接測定により保因者の診断が可能とされた疾病のなかには治療可能とされたメープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症が含まれている。フェニルケトン尿症についてはフェニルアラニンの負荷試験において、保因者に異常所見がみられるとされた²⁸。胎児診断については、重篤かつ致命的な疾患であれば羊水穿刺と人工妊娠中絶が出生防止の確実な方法であるとした。重篤かつ致命的な疾患が胎児診断の対象とされたにも関わらず、治療可能な疾患である「ホモシスチン尿症」も胎児診断が可能な疾患としてあげられた²⁹。

1974 年には、フェニルケトン尿症の子どもを産んだ母親の次の妊娠時、家族の希望により実施した羊水穿刺の事例が報告された。羊水のアミノ酸分析の結果、フェニルアラニンとチロジンは正常範囲であったが、出生後の検査によってフェニルケトン尿症の患児と診断された。この所見によって、フェニルケトン尿症では、出生後にアミノ酸の代謝が開始されるため、母体内の羊水アミノ酸分析では出生前診断が不可能であることが実証された³⁰。

このように、早期診断・早期治療の名目でスクリーニングの重要性が語られてきた先天性代謝異常症についても、技術がともなえば羊水診断の対象とみなされ、診断結果によっては人工妊娠中絶の対象となっていたことがわかる。

3. 先天性代謝異常症研究の展開とマス・スクリーニング

日本では、1965 年に岡山県でフェニルケトン尿症の発見を目的とした尿によるスクリーニングが全県規模で実施され、次第に全国的に拡大していく³¹。同じく、1965 年には、小児代謝研究会が設立された³²。委員長に大阪市立大学の高井俊夫、副委員長に東北大学の荒川雅男、幹事に慈恵医科大学の国分義行が就任した。研究会が設置された背景には、1965 年 11 月に第 4 回国際小児科学会が東京で開催されることが決まり、小児科分野の専門性を細分化する必要性が生じたことがあげられる。同研究会の特徴は、「先天性代謝異常」を中心に研究を進めることとした点にあった³³。

同時期に産婦人科医の動きもあった。1965 年、日本母性保護医協会はフェニルケトン尿症の発見を目的に先天性代謝異常研究会を設け、1966 年には尿によるフェニルケトン尿症のスクリーニングを奨励した³⁴。尿によるフェニルケトン尿症スクリーニングは、小児医療を含む総合的な母子保健対策であった兵庫県の「不幸な子どもが生まれな

い施策」の一環としても実施された³⁵。1970年には、国の厚生行政予算に尿によるフェニルケトン尿症スクリーニングの補助が計上されている。

一方、小児科医である高井と大浦は1963年から尿によるフェニルケトン尿症のスクリーニングを実施しながらも、血液を用いるガスリー検査の必要性を以前から論じていた。尿検査によるスクリーニングは発見漏れが多く、検査方法も統一されたものでなかったため大量スクリーニングには不適當だったのである³⁶。ガスリー検査は、1963年にR. ガスリー (R.Guthrie) らによって開発された検査で、具体的には新生児期に採血し血中のフェニルアラニンを測定するといったものであった³⁷。

日本では1967年に厚生省の医療研究補助金を受け「フェニルケトン尿症の診断と治療に関する研究班」が設置された。1968年も引き続き「フェニルケトン尿症の血液スクリーニング方法と早期治療に関する研究班」が設置された³⁸。研究班の班長は産婦人科医の森山豊（東芝中央病院院長）が務めていた。その理由として、ガスリー検査の実施があげられる。ガスリー検査は生後5～7日の新生児から血液を採取する必要があるため産婦人科医の力を借りてスクリーニングを実施することは、小児科医のみでスクリーニングを実施するよりも現実的であった³⁹。1967年に研究班を立ち上げた後、ガスリー検査は全国に普及していく。具体的には、同年に国立衛生研究所で成瀬浩が、また1968年には大阪地区で高井・大浦ら、ついで北海道大学で松田一郎・荒島真一郎、高知県立中央病院の本森良治らがガスリー検査を実施していった。

1965年に設立された小児代謝研究会の特徴を知ることができる資料として、1971年11月に出版された『フェニルケトン尿症——スクリーニングから治療まで』がある。同書は、小児代謝研究会メンバーを中心に開催されたフェニルケトン尿症に関する懇談会の記録をまとめたものである⁴⁰。大浦敏明・多田啓也・北川照男といった、先天性代謝異常症の中心的研究者である小児科医が編集者となっている。

全8章で構成され臨床症状、スクリーニング、病因、治療について体系的にまとめられている。同書では早期発見・早期治療にとどまらず、保因者検索にも焦点が当てられていた。低フェニルアラニン食については、治療効果が十分に得られない場合や低フェニルアラニン食での治療自体が困難な場合もあり、根本的な解決方法としては保因者検索が期待された。

第5章の「フェニルケトン尿症の保因者の検索」では、保因者への情報提供によるフェニルケトン尿症患者の発生防止と病態解明の観点から、保因者の検索が重要である

とした。

「保因者の検索 - その 1」ではフェニルケトン尿症の保因者の発見が重要視される理由を 2 つあげている。(1) に優生相談、発生予防を目的とする保因者同士の結婚防止である。(2) にフェニルケトン尿症の多様な症状の発見である。多様なフェニルケトン尿症の症状について本態を追及し、整理するためには、保因者の検索が重要であるとした。

「保因者の検索 - その 2」では、フェニルケトン尿症は常染色体劣性遺伝であるため、両親は通常保因者であり、一般人口中にかなりの保因者がいるとし、遺伝学的に保因者と正常者の鑑別が重要である理由を 4 点挙げている。(1) 保因者は正常者と患者の中位に位置する酵素活性を有するはずである。(2) 未婚の男女の遺伝相談として正常者には安心を与え、保因者には配偶者の選択に情報を与えることができる。(3) 不幸にして保因者同士の結婚であっても子どもの早期発見、早期治療につながられる。(4) 保因者同士の結合により患者の発生する危険率が 50%に上昇する。以上の 4 点を理由に保因者と正常者を分ける必要性を述べ、フェニルケトン尿症の患者が生まれる可能性を少なくすることを目的としていた。

同書ではフェニルケトン尿症として生まれた患者に対して早期発見・早期治療による「精神薄弱」の予防を企図すると同時に、保因者診断によって「保因者」と「正常者」の判別をすることにも重点を置いていた。高井は同書の最終章「フェニルケトン尿症の将来」を以下のように締めくくっている。

いまのように、PKU をはじめ、あらゆる代謝異常症をみっぱなしにしておいて、政府に、施設を作れと圧力をかけて問題解決しようとするやりかたはだめだと思います。なやんでいる人々にさきだって、私たち小児科医が、このような「不幸な子」の生れる源流にさかのぼって医学的にチェックし、第一線にたってその発生予防にあたるようにいたしましょう⁴¹。

同書は同学会の「30 年の歩み」にも写真で紹介されるほどの小児代謝研究会の代表的な成果である⁴²。同書の編集者 3 人は 1974 年から 1976 年にかけて実施される厚生省心身障害研究遺伝研究班に参加し、新生児マス・スクリーニングの導入に貢献している。この本にまとめられた内容は新生児マス・スクリーニングの導入にも影響を与えた。同書における保因者検索の重視は、フェニルケトン尿症児の出生防止とフェニルケトン

尿症の早期発見・早期治療とが両輪をなしていたことを示している。フェニルケトン尿症スクリーニングの導入プロセスにおいては、1971年の厚生省研究班（後述）に先立つ研究プロジェクトとして、小児代謝異常研究会は大きな役割を果たした。小児代謝研究会は後に日本先天代謝異常学会と改称し、日本を代表する代謝異常の学会となる。

高井は障害児の出生予防に遺伝相談の重要性を指摘していたが、ここで1960年代の遺伝相談の状況を概観しておく。

国立遺伝学研究所では1960年4月に遺伝相談が新設された。この相談機関は、松永英（国立遺伝学研究所人類遺伝部）の赴任した1961年4月に実質的に発足されたものである。最初の遺伝相談は1960年9月の駒井卓（国立遺伝学研究所人類遺伝部）による「兔唇」（口唇裂）であった。1960~1982年の相談実績1774件のなかに先天代謝異常は59件あり、そのうちPKUが3件含まれた⁴³。京都府立医科大学では、1961年から遺伝相談が実施されていた。細川計明（京都府立医科大学増田内科）によれば、大学での過去10年間の遺伝相談は880例で、面談のみが全体の約2/3で、残りの1/3に種々の検査を行ったとしている。検査内容として、多くは染色体分析やアミノ酸代謝異常症⁴⁴の発見を目的としたアミノ酸分析が行われた⁴⁵。この結果に対して細川は「相談の対象として精神薄弱が非常に多いのは、われわれがこれらの検査により保因者の発見につとめているためであろう」⁴⁶としている。

藤木典生（愛知県コロニー発達障害研究所遺伝学部）らは京都府と愛知県の遺伝相談の比較を行なっている。愛知県では900名の一般外来患児を集計分類し31.5%が「精神薄弱」で占められていたとした。PKUもこの900名に含まれた⁴⁷。

大倉興司（東京医科歯科大学人類遺伝学研究室）は「先天異常の遺伝相談において対象となるのは、主として先天奇形といわれる形態の異常と、先天代謝異常といわれる生化学的な異常、そして染色体異常による異常である」⁴⁸とした。つまり先天性代謝異常症はこの時点で遺伝相談において主要な位置を占めていたといえる。

以上のように、先天性代謝異常症は治療の対象であると同時に、保因者の結婚防止や出生前診断および人工妊娠中絶による発生防止も想定されていた。このような背景のもと、新生児マス・スクリーニングは導入されていった。

4. 新生児マス・スクリーニングの導入過程

フェニルケトン尿症は尿による検査法が早くから確立し、治療によって「精神薄弱」

が予防できるとされたため、マス・スクリーニングの主要な疾患として位置づけられた。1974年に、厚生省心身障害研究遺伝研究班「母子の健康と遺伝的要因に関する研究」が設置された⁴⁹。研究統括は井上英二（東京大学医学部附属脳研究施設）であった。

同研究班は5つの副課題と19の細分課題で構成されていた。副課題3「心身障害の予防に関する臨床遺伝学的研究」の細分課題12「日本におけるフェニルケトン尿症の遺伝学的・集団遺伝学的研究」⁵⁰では、班員の大浦と研究協力者の川辺が遺伝性の障害に関する資料を相互利用する試みとして、全国の医療機関にアンケートを送付し回答を得ている。アンケートの項目にはフェニルケトン尿症の患者自身のみならず、患者家族のきょうだい関係や血縁関係、出身地の情報に関するものもあった。他に大浦は盲学校における含硫アミノ酸代謝異常症のスクリーニング調査⁵¹や養護学校、盲・聾学校における先天性代謝異常症のスクリーニング調査を行っている。前者の調査では5名の陽性者が発見され、後者の調査では患者は1人も発見できなかったという。

さらに大浦は「愛媛県の山間部の某村に精神薄弱者が多発するとの風評を頼りに、村立小学校生徒595人を検診し、うち68人の尿」⁵²について検査を行ったがいずれも正常範囲であったと報告している。研究協力者の北川も1968年に神奈川県内の9つの「精神薄弱児」施設の入所者に尿による先天性代謝異常症のスクリーニング調査を行っている。その結果2名のフェニルケトン尿症患者の発見に至った⁵³。後に、これらの調査について大浦と北川は、高井が離島等、濃厚な近親婚を認める地方での先天性代謝異常の調査を行う計画を持っていたとし、愛媛県庁からの情報をもとに大浦らが調査したと話している。北川も近親婚の家族のスクリーニングではないがとしながら上記の調査のことを振り返っている⁵⁴。施設でのスクリーニング調査は研究班以外に鈴木萌（東京医科大学小児科学教室）によっても行われており、フェニルケトン尿症患者の発見は小児科医たちの研究対象となっていたことがわかる⁵⁵。

また、副課題4「心身障害の予防に関する集団遺伝学的研究」では、森山を班員として細分課題13「先天性代謝異常症のスクリーニングに関する研究」⁵⁶が実施された。森山は研究目的として「本研究は先天性代謝異常による心身障害の発生予防に必須な早期発見のためのマス・スクリーニング体制を確立すること」⁵⁷を掲げていた。ここでは「早期発見」については明記されているが、「早期治療」については言及されていない。報告書の内容もマス・スクリーニングの全国的な普及や技術の開発に重点がおかれていた。さらに、新しいスクリーニング技術についても「治療しうる者を1人でも多く発見する

ために必要不可欠な課題である」⁵⁸としながらも、サンドホフ病、ファブリー病、テイ-サックス病といった治療法が確立されていない疾患の発見技術も研究していた。同じくテイ-サックス病では保因者検索の方法も研究されていた⁵⁹。細分課題 14 では、松永による「集団の遺伝的荷重に及ぼす遺伝病の予防と治療に関する研究」が行われた⁶⁰。松永は研究で新生児マス・スクリーニングでの早期発見による早期治療がフェニルケトン尿症の子孫の遺伝的荷重に及ぼす影響を次のように示している。

フェニルケトン尿症を例にとり、その遺伝子頻度を q_0 とすると、患者の出現率は（簡単のため近親婚の影響を無視して） q_0^2 となる。また患者の増殖率はこれまでのところ 0 であった。一方ヘテロ接合体（保因者）の増殖率は正常遺伝子のホモ接合体に比べてどれほどの差があるか問題であるが、家族計画が普及した現在ではまったく差がないとみなしてよいだろう。従って突然変異率を μ とすると

$$\mu = q_0^2$$

仮にすべてのフェニルケトン尿症の患児が新生児マス・スクリーニングによって発見され、食餌療法によって完全に治癒し、正常者とまったく同じように子孫を残していくとすれば、次代の遺伝子頻度は

$$q_1 = q_0^2 + 2q_0(1 - q_0) / 2 + \mu = q_0(1 + q_0)$$

また i 世代後の遺伝子頻度は

$$q_i = q_0(1 + iq_0)$$

従って患者の発生率が 2 倍になるのに要する世代を n とすると

$$q_0^2(1 + nq_0)^2 = 2q_0^2$$

から $n = 0.41 / q_0$

いまフェニルケトン尿症の発生率を新生児 2~4 万人に 1 人の割合とすると、 n の値は 60~80 世代となり、約 2000 年に相当する⁶¹。

松永はこの結果を、常染色体劣性遺伝について、患者が治療されることによる集団のなかに保因者の増える速度は極めて緩やかで、子孫の世代で社会的に問題になるのは遠い先のことであると述べた。それよりも、フェニルケトン尿症の女性患者が結婚し妊娠した場合、妊娠中、低フェニルアラニンの食事療法を続けなければヘテロ接合体であっても知能の発達が遅れるとし、これによる家族と社会の負担は無視できないだろうとし

た。他にも「羊水穿刺による選択的妊娠中絶の遺伝的影響」として、以下のように述べた⁶²。

最近、妊娠早期の羊水を採取して胎児の染色体異常、ある種の先天性代謝異常などが診断できるようになった。この方法が主として適応されるのは、遺伝病患者の近親が、次に生まれる子どもに同じ異常の再発するのを恐れる場合である。従って、もし羊水診断に基づいて選択的中絶が行われれば、遺伝病の発生率を（ごく僅かではあるが）低下させる効果がある。しかし、その反面、もし異常胎児を中絶した穴うめとして、外見健康な子どもを人並みの数だけ生んでいくと（生殖補償）、そのなかには保因者が含まれるので将来、羊水穿刺を必要とする保因者の数がふえるおそれがある。ただし、この増加率は常染色体劣性遺伝病に関する限り微々たるもので問題にはならない⁶³。

このように、フェニルケトン尿症や他の先天性代謝異常症の多くが常染色体劣性遺伝であるため、遺伝子プールにおける保因者の増加については、問題を先送りするともとれる報告を行っている。一方で、松永はダウン症候群に関して「ダウン症患者の99%までは、染色体構成のまったく正常な両親から突然変異によって生まれているが、残り1%はt(21qDq)の平衡型の転座保因者の親から断続的に発生することが知られている。このような転座保因者の出現率は約7000人に1人に割合と推定されるが、ダウン症児を生む危険率が高いから当然羊水穿刺の対象（適応）となる」⁶⁴と転座染色体の保因者の選択的妊娠中絶の適応に言及した。さらに、保因者も含めた出生予防にも言及している。

不均衡型の転座染色体をもった胎児（すなわち、ダウン症を発病することの確実な胎児）のみを選択的に中絶していった場合であるが、胎児が均衡型の転座染色体の保因者のときも含めて中絶するとなれば、遺伝子プールのなかから転座染色体は速やかに消失するから、その優生学的な効果は著しいものがある。しかしこのような転座保因者の胎児は外見健康に発育するから、それを中絶の対象に含めるということは、倫理的問題が伴ってくることはいうまでもない。⁶⁵

ダウン症候群の転座染色体の保因者に関しては、「保因者」の時も含めて選択的妊娠中絶することで、遺伝子プールにおける保因者の減少という優生学的な効果も考慮していた。遺伝子プールの問題について、松永は「保因者」を減少させることを考慮しつつも、先天性代謝異常症では当時の技術的な面も含めて先送りせざるえない面もあったのであろう。他にもこれらの研究結果について松永は公衆衛生の視点から、別に論文としてもまとめている⁶⁶。

1975年に、「母子の健康と遺伝的要因に関する研究」班から「心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究」班へと名称が変更されたが、研究は継続された⁶⁷。変更の理由について統括である井上は「昭和50年度に至り、研究課題を「心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究」と改め、研究活動の具体的な内容を表すものとした。研究課題の変更の理由を「一部の細分課題の変更と分担研究者、研究協力者の交替を行なった」⁶⁸からと説明している。さらに、「この中、外傷や既知の感染症のように、遺伝的要因が関与する余地がほとんどなく、明らかな外因に基づくものは、当然のことながら、本研究の対象より除外される」⁶⁹と名称の変更とともに、研究の内容もより「遺伝」に特化したものとなることを強調している。

実際に、1974年の副題1「心身障害の予防に関する遺伝生化学的・生理」の細分課題1「羊水穿刺の実用化と副作用に関する研究」が変更され、翌年には課題自体がなくなっている。細分課題1では羊水穿刺の実用化に向けた研究が行われ、人工妊娠中絶の適応対象の妊婦に対して人工中絶を試行するのに先立ち、経腹的羊水穿刺を試みている。実施後、出血や羊水漏出が人工中絶まで続いた者や人工中絶実施時に胎児心音の消失が認められる者があったと報告している⁷⁰。

また、細分課題2「羊水と羊水細胞の生理学的研究」には、1974年の時点では妊娠中期の経腹的羊水穿刺が主に妊娠中絶予定症例から実施されたとの文言があるが、1975年では「妊娠中絶予定症例」という文言は使用されず、羊水中遊離アミノ酸分析が研究項目に付け加えられている⁷¹。

細分課題3「羊水細胞培養法に関する研究」では1974年度に経腹的羊水穿刺を「人工妊娠中絶施行妊婦」に行ったとされたものが、1975年度には「優生保護法に基づく中期人工妊娠中絶例」の妊婦に対して経腹的羊水穿刺が行われたと変更された。

1974年では羊水穿刺全般についての技術開発が行われ、「中絶予定」の胎児も羊水穿刺の研究対象になっていた。しかし、1975年には「遺伝」、特に先天性代謝異常や染色

体異常など「親が保因者」である場合や「先に先天異常のある子どもを産んだ親」といったように羊水穿刺の対象が限定され、必ずしも「中絶」につながる技術とは記述されなくなった。また、研究班の班員であった多田は、羊水穿刺について一般向けにアンケート調査を行い羊水穿刺の必要性について述べている⁷²。

細分課題 14「集団の遺伝的荷重に及ぼす遺伝病の予防と治療に関する研究」は 1975 年も同じ名称で継続して研究が行われた。1975 年には、常染色体優生遺伝の疾患として網膜芽細胞腫を取り上げ、治癒しても遺伝的リスクが大きいという事実を治癒した患者に正しく伝えることが肝要と報告書の中でまとめている⁷³。

1976 年に「心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究」は最終年度を迎えた。研究報告書⁷⁴の序文で、研究統括者の井上は次のように述べた。

人類遺伝学がきわめて重要視されるようになったことについては、改めて多言を要しないだろう。人類の健康を障害する諸々の疾患の中には、個体の遺伝子型からその他の内的要因が発病と密接に関連する数多くの疾患があるが、このような疾患から個人、家族、集団が受ける影響を無視できない時代が到来しているのである⁷⁵。

ここでは、日本学術会議生物科学研究連絡委員会遺伝分科会「人類遺伝学将来計画」が参照されている。井上は、個人・家族そして集団が受ける遺伝的影響は無視できないとしながらも「遺伝性疾患の予防活動は、当事者すなわち、次世代の人々を送り出す親たちの自発意思に発するものである。そして種々の予防方策は親たちの意思に応じて提供されるものである。本研究班が、疾病の発生機構の研究のみならず、遺伝相談を中心とする予防システムの研究に重点を置いた理由はここにある」⁷⁶と述べている。つまり、集団に影響を与えるものであっても決定は個人に任されるということが示唆され、決定にあたっては「遺伝相談」によって助言を与えうるとした。時を同じくして、厚生省が遺伝相談や遺伝カウンセラーの養成を開始したのが 1977 年からである⁷⁷。

1975 年の時点で先天性代謝異常症のスクリーニングシステムは全国的に臨床導入が実施可能な状況にあり、1976 年は実施に向けての最終段階にあった。1975 年に正式に厚生省から尿によるスクリーニング検査の中止について通達が出された。1976 年から先天性代謝異常症の早期発見を目的に、新生児からろ紙採血を行い、5 疾患のマス・スクリーニングを実施する準備が正式に決定し、開始された⁷⁸。12 月、各県の衛生研究所

検査技術者に対するスクリーニング技術の研修が実施され、日本母性保護医協会も全会員に対してガスリー法の研修を行われた⁷⁹。1977年7月12日、各都道府県知事・各指定都市市長あてに厚生省児童家庭局長通知「先天性代謝異常検査等の実施について」が、各都道府県・各指定都市母子衛生主管部（局）長あてに厚生省児童家庭局母子衛生課長通知「先天性代謝異常検査等の実施について」が出され、新生児マス・スクリーニングは開始となった。

小括

先天性代謝異常症、特にフェニルケトン尿症のような早期に発見し治療すれば障害を持たないとされた先天性代謝異常症においても、当初から医師のなかでは保因者を発見し、結婚を防止することで子どもをもつことを予防する「出生防止」に着目しているものは少なくなかった。

特にフェニルケトン尿症の代表的な研究者であった高井や大浦は、積極的に「保因者の発見・出生防止」に力を入れていた。高井は遺伝的保因者が増加し、フェニルケトン尿症患者が増加することを懸念していたため、患者の発見以上に保因者検索に重点をおいてスクリーニングを始めたといえる。実際、フェニルケトン尿症患者を検索するため施設や地域での尿検査を実施していた。大浦も非保因者、保因者、患者を分けることで、非保因者が結婚や子どもをもちやすくなると考えていた。

先天性代謝異常症も出生前診断（羊水診断）の対象であった。羊水穿刺も一般的な実用化に向けた技術から「保因者」や「先天異常の子どもを持つ親」という限られた人々を対象とする技術として研究された。羊水診断が可能とされた先天性代謝異常症43疾患には早期発見により治療が可能とされた疾患も含まれていた。厚生省の遺伝研究班では出生前診断（羊水診断）が「中絶」につながるとはされなかった。そして、報告書では、遺伝は集団に影響を与えるが遺伝に関する判断をするのは「親」であるとして、個人の「自発意思」という点が強調された。

新生児マス・スクリーニングの導入以前から、親が（遺伝的）保因者であるため次の子どもも疾病を発症する可能性がある」と医師が指摘し、出生を抑制するように促していた。新生児マス・スクリーニング制度の導入により「早期発見」し「治療」という道筋が示されたが、それは同時に親が次の子供を「産む」か「産まないか」、もしくは「選んで産むのか」の選択肢のなかから「保因者」としての親が「次子」について選択

を強いられるシステムが確立されたことも意味していたのである。

- 1 有馬正高「先天性代謝異常とその頻度について」『総合臨床』第 12 巻第 12 号 (1963 年)、2256-2262 頁。
- 2 同書 2261 頁。
- 3 角田朋司他「フェニールケトン尿症の 1 例」『小児科臨床』第 19 巻第 10 号 (1966 年)、1119 頁。
- 4 北川照男「先天性代謝異常症——先天性精神薄弱の臨床を中心として」『小児科』第 7 巻第 8 号 (1966 年)、745-756 頁。
- 5 一般書でも先天性代謝異常症と保因者の関係にふれている。例として、森山豊『結婚と出産 新編』主婦の友社、1969 年、田中克己『遺伝相談——気にする人・気にしない人のために』講談社、1964 年など。
- 6 A. フォーリング、萬年甫・今野公和訳、「精神薄弱 (Imbezillitat) に関する代謝異常としてのフェニール焦性葡萄糖の尿中排泄について」『神経研究の進歩』第 12 巻第 1 号 (1968 年)、291-294 頁。
- 7 George A. Jervis, Richard J. Block, Diana Bolling and Edna Kanze, “Chemical and Metabolic Studies on Phenylalanine : II. The Phenylalanine Content of The Blood and Spinal Fluid in Phenylpyruvic Oligophrenia,” *The Journal of Biological Chemistry*, 134: 105-113, 1940.
- 8 Bickel H, Gerrard J, Hickmans E.M, “Influence of Phenylalanine Intake on Phenylketonuria,” *The Lancet*, 265 (6790): 812-813, 1953.
- 9 Willard R. Centerwall, Siegfried A. Centerwall, Phyllis B. Acosta, and , Robert F. Chinnock, “Phenylketonuria. I. Dietary Management of Infants and Young Children,” *The Journal of Pediatrics*, 59 (1):93-101,1961. Willard R. Centerwall, Siegfried A. Centerwall, Virginia Armona, and Leslie B. Manna, “Phenylketonuria. II. Results of Treatment of Infants and Young Children: A Report of 10 cases,” *The Journal of Pediatrics*, 59 (1): 102-118, 1961.
- 10 臺弘・齋藤徳次郎「フェニール焦性葡萄糖性精神薄弱について」『精神神経学雑誌』第 53 巻第 7 号 (1951 年)、365-372 頁。日本では 1950 年に岸本が報告したものが第 1 例とされているが発表されていない。
- 11 山本高次郎・鈴木英子「フェニール・ケトン尿症、症例と最近の動向、特に食事療法について」『小児科診療』第 24 巻第 6 号 (1961 年)、777-784 頁。
- 12 西内正彦『日本の母子保健と森山豊——すべての母と子に保健医療の恩恵を』日本家族計画協会、1988 年、243 頁。詳しくは、大浦敏明・一色玄「尿検査による精神薄弱の生化学鑑別診断」『内科』第 14 巻第 5 号 (1964 年)、889-896 頁。高井俊夫「フェニールケトン尿症——特にその集団スクリーニングならびに治療の実際」『産婦人科治療』第 12 巻第 6 号 (1966 年)、722-729 頁。なお、尿によるスクリーニングで日本において広く用いられた方法はフェニール焦性ブドウ酸の定性反応を用いる方法である。濾紙法と試験紙法が用いられた。成瀬浩「先天代謝異常の大量スクリーニング」『産婦人科の世界』第 24 巻第 7 号 (1972 年)、25 頁。
- 13 高井俊夫「先天異常における保因者の発見と遺伝学的カウンセリング」『小児科診療』第 28 巻第 6 号 (1965 年)、631 頁。
- 14 同論文 631 頁。
- 15 高井俊夫「心身障害児を日本から抹消するための医学」『科学と生物』第 5 巻第 1 号 (1967 年)、50-51 頁。
- 16 同論文 50 頁。

-
- 17 同論文 51 頁。
 - 18 同論文 51 頁。
 - 19 高井俊夫「フェニルケトン尿症と戦って」『科学朝日』（1968年9月増刊）、98-99 頁。
 - 20 大浦敏明「新生児期における先天性代謝異常症の臨床——特にフェニルケトン尿症を中心として——」『産婦人科の実際』第 16 巻第 6 号（1967 年）、487 頁。
 - 21 同論文 488 頁。
 - 22 Henry L. Nadler, “Antenatal Detection of Hereditary Disorders,” *Pediatrics*, 42 (6) : 912-918, 1968.
 - 23 青木菊麿他「羊水による先天性代謝異常症の胎児診断に関する研究」『先天異常』第 11 巻第 3 号（1971 年）、143 頁。
 - 24 福山幸夫「先天異常，遺伝性疾患の胎内診断の進歩」『東京女子医科大学雑誌』第 42 巻第 12 号（1972 年）、871-872 頁。本論文の一部は 1972 年 9 月 3 日に NHK 第 2 放送で「次によい子を生むために」という内容で放送されている。また、1971 年度の NHK 厚生文化事業団精神薄弱研究奨励賞を受賞している。福山は「福山型筋ジストロフィー」の発見・報告者でもある。
 - 25 同論文 877-881 頁。ヒスチジン血症についても実施はされていないが出生前診断は可能であるとした論文もある。詳しくは、神保利春「羊水からの胎児情報」『産婦人科の実際』第 25 巻第 4 号（1976 年）、278-279 頁。
 - 26 大浦敏明「心身障害の予防と治療—予防」『脳と発達』第 5 巻第 5 号（1973 年）、34-35 頁。
 - 27 同論文 36-37 頁。
 - 28 大浦敏明・多田啓也・北川照男編『フェニルケトン尿症——スクリーニングから治療まで』金原出版、1971 年、107-118 頁。
 - 29 大浦、前掲（注 26）、34-38 頁。なお、ここでフェニルケトン尿症は、技術的に胎児診断は不可能とされていた。
 - 30 多田啓也他「羊水アミノ酸パターンならびにアミノ酸代謝異常症の出生前診断の可能性」『先天異常』第 14 巻第 3 号（1974 年）、233-234 頁。
 - 31 青木菊麿「先天代謝異常症」『小児内科』第 26 巻第 12 号（1994 年）、12 頁。
 - 32 日本先天代謝異常学会「30 年のあゆみ」編集委員会編『日本先天異常学会雑誌——30 年のあゆみ』日本先天異常学会、1997 年、35-36 頁。
 - 33 同書 35 頁。
 - 34 西内、前掲書（注 12）、243 頁。
 - 35 成瀬浩「先天性代謝異常のマススクリーニングの歴史」『産婦人科の世界』第 26 巻第 11 号（1974 年）、1183-1186 頁、兵庫県衛生部不幸な子どもの生まれない対策室『幸福への科学』のじぎく文庫、1973 年、2-10 頁。
 - 36 成瀬浩「先天代謝異常の大量スクリーニング」『産婦人科の世界』第 24 巻第 7 号（1972 年）、24-25 頁。高井と大浦も尿によるスクリーニング検査の問題性を指摘している。大浦・多田・北川編、前掲書（注 28）、90-93 頁。
 - 37 Robert Guthrie and Ada Susi, “A Simple Phenylalanine Method for Detection of Phenylketonuria in Large Population of Newborn Infants,” *Pediatrics*, 32 (3) : 338-343, 1963.
 - 38 黒田泰弘「マススクリーニングの歴史と成果」『周産期医学』第 35 巻第 9 号（2005 年）、1175 頁。
 - 39 1965 年では約 70%が診療所、病院で出産していたため確実に新生児とその親に接点を持つ産科医がスクリーニングの主導権を持つのは自然な流れだったのであろう。詳しくは白井千晶「自宅出産から施設出産への趨勢的变化——戦後日本の場合」『社会学年誌』第 40 号（1999 年）、125-139 頁。

-
- 40 大浦・多田・北川編、前掲書（注 28）、序。
- 41 同書、252 頁。
- 42 日本先天代謝異常学会編、前掲書（注 32）、171 頁。
- 43 馬場一雄・小林登編『遺伝相談』金原出版、1984 年、13-14 頁。
- 44 アミノ酸代謝異常症とは、通常フェニルケトン尿症のことを指す。
- 45 細川計明「遺伝相談の実際について」『先天異常』第 10 巻第 4 号（1970 年）、191 頁。
- 46 同論文 191 頁。
- 47 藤木典生他「遺伝相談の実態」『先天異常』第 12 巻第 2 号（1972 年）、101-112 頁。
- 48 大倉興司「遺伝相談とその複雑さ」『先天異常』第 10 巻第 4 号（1970 年）、195 頁。
- 49 厚生省心身障害研究遺伝研究班『母子の健康と遺伝的要因に関する研究 研究報告書昭和 49 年度』1975 年。
- 50 班員：大浦敏明（大阪市立小児保健センター附属病院）、研究協力者：北川照男（日本大学医学部小児科学教室）、川辺昌太（神戸大学理学部）、一色玄（大阪市立大学医学部）。
- 51 ホモシスチン尿症の主症状の 1 つが眼症状のため、盲学校でスクリーニングが行われたと考えられる。調査内容は論文にとされている。大浦敏明他「盲学校における含硫アミノ酸代謝異常症のスクリーニングとその意義」『臨床眼科』第 24 巻第 11 号（1970 年）、1367-1374 頁。
- 52 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、237 頁。ここで北川は「現在」（1974 年当時）では、実施得ない貴重な資料とし、当時は遺伝学的考慮が不十分でなかったため人権問題の見地から公開されなかったとしている。
- 53 同書、241-242 頁。
- 54 日本先天代謝異常学会編、前掲書（注 32）、74-75 頁。大浦は先天性代謝異常の検査をフィールドでやったのは初めてではないかと語っている。
- 55 鈴木萌「精神薄弱および肢体不自由児に於ける先天性代謝異常 特にアミノ酸代謝異常症に関する研究 第一編 先天性アミノ酸代謝異常症のスクリーニングの成績」『日本小児科学会雑誌』第 76 巻第 8 号（1972 年）、498-513 頁。
- 56 班員：森山豊（東芝中央病院）、研究協力者：荒川雅男（東北大学医学部小児科）、有馬正高（鳥取大学医学部神経小児科）、大浦敏明（大阪市立小児保健センター）、岡田喜篤（愛知県心身障害者コロニー中央病院）、北川照男（日本大学医学部駿河台病院小児科）、高坂睦年（岡山大学医学部脳代謝研究施設）、五味端政人（日本母性保護医協会）、鈴木義之（東京大学医学部小児科）、多田啓也（大阪市立大学医学部小児科）、塚田裕三（慶応大学医学部生理学教室）、成瀬浩（国立精神衛生研究所精薄部）、皆川進（国立国府台病院産婦人科）、松田一郎（北海道大学医学部小児科）、山下文雄（久留米大学医学部小児科）。
- 57 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、249 頁。
- 58 同書、261 頁。
- 59 研究成果は以下の論文にまとめられている。北川照男「新生児マス・スクリーニング体制のあり方」『産婦人科の世界』第 26 巻第 11 号（1974 年）、1251-1258 頁、北川照男「新しい新生児マス・スクリーニング法」『産婦人科の世界』第 26 巻第 11 号（1974 年）、1195-1199 頁、成瀬浩「先天代謝異常の発見と精神薄弱の予防」『周産期医学』第 4 巻（1974 年）、961-971 頁、鈴木義之「Tay-Sachs 病」『代謝』第 11 巻 臨時増刊 第 1 号（1974 年）、329-339 頁。
- 60 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、266-269 頁。
- 61 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、266-267 頁。
- 62 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、266-269 頁。
- 63 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、267 頁。
- 64 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、268 頁。

-
- 65 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、269 頁。
- 66 松永英「人類遺伝学から見た公衆衛生、とくに小児保健の今後の動向」『東京都衛生局学会誌』第 53 卷（1974 年）、3-6 頁。
- 67 厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書 昭和 50 年度』1976 年。
- 68 同書 7 頁。
- 69 同書 7 頁。
- 70 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書（注 49）、15-20 頁。班員の坂元は羊水穿刺について後に、無用の中絶を避けて健康な子どもを持てるプラス面も多いが胎児に異常が見つかった場合の処置には倫理上の共通のコンセンサスが得られていないとしている。詳しくは坂元正一「周産期医学の軌跡を語る」『東京女子医科大学雑誌』第 56 卷第 4 号（1986 年）、285-291 頁。
- 71 アミノ酸遊離分析によって測定できるのはアミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症等）である。
- 72 多田啓也「先天異常の出生前診断——現状と問題点」『産科と婦人科』第 42 卷第 5 号（1975 年）、709-713 頁。大野剛他「産婦人科医における遺伝相談—羊水検査を中心に」『産婦人科の実際』第 26 卷第 3 号（1977 年）、253-259 頁。多田の遺伝相談クリニック受診者に対するアンケートでは、99%が羊水診断を希望すると答えている。大野他の調査では約 65%が羊水検査の必要性についてわからないと回答している。
- 73 厚生省心身障害研究、前掲書（注 67）230-233 頁。1976 年度も同様に「集団の遺伝的荷重に及ぼす遺伝病治療の影響に関する研究」がなされ、伴性劣性遺伝病として血友病や Duchenne 型の進行性筋ジストロフィーや多因子性の疾病異常が取り上げられた。厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書昭和 51 年度』1977 年、194-198 頁。考察において「われわれの関心度の高い近い将来にとって最も心配なのは、常染色体優生または伴性劣性の重い遺伝病に対する治療が成功して患者が結婚し、正常者と同じように子どもを持った場合である。しかしこの心配は、今後予想される人類遺伝学の進歩と、医療の一環と行われる遺伝相談の普及によって、多少とも緩和されると期待してよいだろう」（同書、196-197 頁。）と記述されている。このように集団を対象とする優生政策は医療の一環としての遺伝相談として組み込まれ、決定は個人の意思とされるようになっていった。
- 74 厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書 昭和 51 年度』1977 年。
- 75 同書 7 頁。
- 76 同書 9 頁。
- 77 大倉興司・半田順俊「遺伝相談センターにおける遺伝相談例の統計的解析」『臨床遺伝研究』第 1 卷第 1 号（1979 年）、48-58 頁。
- 78 黒田、前掲、（注 38）、1175 頁。
- 79 成瀬浩「代謝異常症などのマス・スクリーニングの歴史」『小児科診療』第 41 卷第 1 号（1978 年）、15 頁。

第2章

新生児マス・スクリーニングと治療可能性 —特殊ミルク開発の歴史に照らして—

1. 新生児マス・スクリーニング導入までの特殊ミルク開発と検査制度の確立
 - 1-1. 育児用調製粉乳開発と特殊ミルク開発の関連
 - 1-2. フェニルケトン尿症のスクリーニング
 2. 特殊ミルク共同安全開発事業と追跡調査
 - 2-1. 特殊ミルク開発事業の設立の経緯
 - 2-2. 新生児マス・スクリーニングの追跡調査
 3. 医薬品としての特殊ミルクと食品としての特殊ミルク
 - 3-1. 特殊ミルクの薬価収載
 - 3-2. 食品衛生法改正による収拾
 4. 糖原病の特殊ミルクの開発と医薬品化
 5. フェニルケトン尿症の長期治療例報告
- 小括

本章では、先天性代謝異常症の治療に用いられる特殊ミルク¹の開発に着目する。1章では、新生児マス・マススクリーニングの導入について検討した。新生児マス・スクリーニングは、疾患の早期発見による治療で障害の発生が予防できるという理由で導入された。しかし、制度の導入にあたっては、子どもの疾患が明らかになった場合、親を保因者、すなわち疾患のある子どもを産む存在とみなし、次子の出生を予防することが強く意識されていたことが明らかになった。では、早期発見・早期治療の「治療」はどのように展開してきたのであろうか。

育児用調製粉乳の開発とともに、小児科医と乳業企業がどのように関係し、特殊ミルク開発へとつながっていったのかを明らかにしたい。特殊ミルクは食事療法の1つである。先天性代謝異常症では、出生後に体外に代謝されるべき代謝物が体内に蓄積することで神経症状を呈するため、早期に代謝物を除去した食事療法が必要となる。本章では最初の食事療法となる「特殊ミルク」に限定し議論を進める。さらに、新生児マス・ス

クリーニングの導入が特殊ミルクの開発に与えた影響についても検証したい。

1. 新生児マス・スクリーニング導入までの特殊ミルク開発と検査制度の確立

1-1. 育児用調製粉乳開発と特殊ミルク開発の関連

第二次世界大戦後の1950年11月1日、森永乳業が国産初の完全栄養をうたった育児用調整粉乳を発売した。その商品の開発には小児科医が協賛し、恩賜財団母子愛育会小児保健部会や斎藤文雄（恩賜財団母子愛育会愛育病院長）の推薦を取り付けた²。森永乳業に続いて各乳業企業が競いあって育児用調整粉乳の開発を行った。

和光堂の社史によれば、「製品の強力な推奨媒体は、なんとといっても、小児科の先生」であり、「製品の宣伝も、先生方に対する学術宣伝を推進した」³。明治乳業も、1955年頃から育児用調整粉乳の普及活動を本格的に展開したが、これらの諸活動のなかで特に重要とされたのが、育児用調整粉乳の病院・医院における普及であった⁴。当時から、開発と販売の戦略において、乳業企業は小児科医との関係を重要視していたのである。その理由として1955年から1965年の10年間に、自宅以外の施設での出産が18%から84%へと上昇したことがあげられる⁵。施設での出産が増加したことで、小児科医と乳業企業が関与する機会が増加したのである。

このように小児科医と乳業企業が関係を強めるなか、小児科医で先天性代謝異常症の研究者であった高井俊夫（大阪市立大学医学部小児科）は、1960年に武知久幸（大阪市立大学医学部小児科）とともに『小児の栄養代謝—その生理と異常』を発表した⁶。同書は、本態性アミノ酸代謝異常症として「フェニール焦性ブドウ酸白痴」（フェニルケトン尿症）に言及しており、その治療法として「phenylalanine freeの食餌を作ること、およそ長期にわたって食餌中から、一種だけのアミノ酸を除外した食餌を作つて与えることはなかなか困難である。しかし近年アメリカではこのような目的に副つた（ママ）罐詰食も発売されている」⁷として、フェニルアラニンを除去した治療食に触れているが、特殊ミルクは紹介されなかった。フェニルケトン尿症の治療には1953年にBickelによって紹介された低フェニルアラニン食が日本でも使用され、治療後2～3日で尿の塩化鉄反応が消失し、1～2週間で血清フェニルアラニン値が低下することが知られていた。さらに、脳の発達する1歳までに治療を開始した場合が最も治療効果が高いことが証明されていた⁸。そのため、離乳食の開始以前の授乳期間に摂取できる低フェニルアラニン食が必要とされていたのである。日本に初めて特殊ミルクを紹介したの

は大浦敏明（大阪市立大学医学部小児科）である。当時留学中だった大浦は、1959年の「国際精神薄弱会議」に出席し、フェニルケトン尿症用の特殊ミルクとしてミード・ジョンソン社のロフェナラックがあることを知った。帰国後の1961年1月、大浦はフェニルケトン尿症の兄妹患者を診察し、ミード・ジョンソン社からロフェナラックの無償提供を受けた。だが、治療を持続させるにはコストの問題があり、1961年12月、高井が雪印乳業株式会社と味の素株式会社にて国産代替品の試作および供与について打診し、特殊ミルクが開発されることになった⁹。1962年に、大阪市立大学、東京通信病院、国立栃木病院、島田療育園などで臨床試験が実施され¹⁰、続いて、特殊ミルクを用いて16名のフェニルケトン尿症患者の治療が行われた。大浦らは、早期に疾患を発見して治療を行うことで障害を予防できることが証明されたとする一方で、フェニルアラニンは必須アミノ酸であるため、特殊ミルクの継続使用によるフェニルアラニン欠乏症が悪影響を及ぼすことを懸念していた。特に成長発達が活発な乳幼児には、多くのフェニルアラニンが必要なため、厳重なコントロールが求められるとしていた¹¹。1963年にはフェニルケトン尿症用の特殊ミルクであるロフェミルクの製造が開始されるようになり¹²、それと並行して、高井や大浦が所属する大阪市立大学医学部小児科教室先天性代謝障害症検査センターでは、フェニルケトン尿症の患者の発見を目的に尿によるスクリーニングも開始された¹³。そして、1965年になって、フェニルケトン尿症用の特殊ミルクは薬価収載されることになった¹⁴。高井は、フェニルケトン尿症が早期発見され治療されることで、「精神薄弱」を予防できるようになったこと、さらに国産の特殊ミルクが健康保険適用とされ一段と治療が容易になったことを高く評価していた。しかも、高井は、家族の負担が最も重いのは脳が発達する乳幼児期までであって、小学校入学後は食事制限を緩める方針を取ることができると主張していた¹⁵。このように、一部で懸念が表明されていたものの、特殊ミルクを用いた食餌療法を乳幼児期に厳格に実施するならば、ある程度の年齢で治療を終了させることができるものと認識されていたのである¹⁶。

この見通しを受けて、ガラクトース血症についても、特殊ミルクによる治療が有効ではないかということで、特殊ミルクが試作され始めた¹⁷。明治乳業では、1970年に無糖ミルク、1971年に無乳糖ミルクが開発され、1972年にはラクトレスが試作された。そして、先天性代謝異常症対応のもの以外にも、ナトリウムを制限した森永乳業のNa・20、吸収障害治療用の和光堂の特殊ミルクなど、さまざまな特殊ミルクが試作され

るようになった¹⁸。

1-2. フェニルケトン尿症のスクリーニング

1965年に岡山県で尿でのスクリーニングが開始された¹⁹。同年、日本母性保護医協会は、全新生児に対するスクリーニングの実施によるフェニルケトン尿症の発見を検討していた²⁰。森山豊（日本母性保護医協会会長）と高井は、同年11月に「小児保健の諸問題を語る」と題した対談を、『産婦人科の世界』誌上で行っている。このなかで高井は、フェニルケトン尿症以外にガラクトース血症、メープルシロップ尿症なども食事療法で治療可能であるとし、日本でも尿による検査を実施すべきとした。森山も早期発見で確実に予防できるのであれば、尿検査だけでも実施したいと述べている²¹。このような経緯を経てフェニルケトン尿症の尿によるスクリーニングは全国に拡大していった。1967年と1968年には、厚生省の医療研究助成補助金を受け「フェニルケトン尿症の診断と治療に関する研究班」、「フェニルケトン尿症の血液スクリーニング方法と早期治療に関する研究班」が組織された²²。1972年10月には、日本母性保護医協会会長の森山を中心に、日本でもすべての新生児に対して検査がなされるべきであり、それ以外の先天性代謝異常症についても同時に検査される必要があるとの意見が産婦人科医や小児科医の間からあがり、「代謝異常スクリーニング研究会」の準備会が開催された²³。

フェニルケトン尿症は特殊ミルクによる治療効果が臨床的にも生化学的にも証明されていた。一方、ガラクトース血症では早期に治療することで効果があるとしながらも肝硬変が進行している場合は効果が得難いとされ、知能障害は治療による改善が難しいと報告された。ホモシスチン尿症やメープルシロップ尿症では治療効果は不明や完全な治療の成功例はないとされ、ヒスチジン血症については、症例の報告が少なく、疾患自体に不明な点が多くあった²⁴。このように、フェニルケトン尿症に比べ他の疾患では、治療方法が確立しておらず、治療効果も証明されていなかった。だが、スクリーニングの導入に向けて、厚生省の研究は継続されていった。1974年には、森山を中心に新生児マス・スクリーニングの導入に向けた先天性代謝異常症の早期発見のための研究が厚生省の研究班で開始され、1976年には、血液による新生児マス・スクリーニングの導入が目標とされるようになった²⁵。血液検査では複数の疾患が検出可能であり、マルチプルスクリーニングとして推奨された。メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガ

ラクトース血症、ヒスチジン血症が研究班の研究対象とされ²⁶、新生児マス・スクリーニング導入に向け、検査技術について研究が積極的に行われたが、研究班では特殊ミルクの開発のような治療に関する研究は進められなかった。1977年、厚生省から各都道府県知事、各指定都市市長、各都道府県・指定都市母子衛生主管部（局）長あてに通知が出され、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、ヒスチジン血症の5疾患について、新生児マス・スクリーニングが全国で開始されることになる²⁷。当時、フェニルケトン尿症を含む5疾患に対応する特殊ミルクは試作されており²⁸、他の先天性代謝異常症についても、小児科医から乳業企業への依頼で特殊ミルクが試作され治療に使用されていた²⁹。つまり、特殊ミルクの開発は小児科医から乳業企業への依頼という個人的な関係性のなかでの試作にとどまっていたのである。このように特殊ミルクの研究・開発体制が整備されないまま新生児マス・スクリーニングは開始したのであるが、この事情は、追跡調査によって問題として浮かび上がってくる。

2. 特殊ミルク共同安全開発事業と追跡調査

2-1. 特殊ミルク開発事業の設立の経緯

新生児マス・スクリーニングの受検率が高まり、検査を受けることが当然とみなされるようになると、治療として使用されてきた特殊ミルクの存在がメディアでも取り上げられるようになった。『読売新聞』では、健康保険の適用となるのはフェニルケトン尿症用の特殊ミルクのみであり、その他の疾患を対象とする特殊ミルクは、一般の市販品や試作品に頼っていることが問題視された³⁰。『朝日新聞』でも、フェニルケトン尿症用の特殊ミルクは、大病院を除いては手に入りやすく、大部分は乳業メーカーが無償で細々と提供しているのが現状であると指摘された³¹。翌年の『朝日新聞』の記事では、ようやく安定供給の見通しがたったことを伝えながらも、治療用ミルクは特定の病院を通じて乳業企業から無償提供を受けている現状が指摘され、「せつかくの制度も片手落ちとの声が強まっていた」と伝えられている³²。このように、新生児マス・スクリーニングの社会への浸透にともない、検査で検出された疾患の治療にもメディアから目が向けられるようになるにつれ、検査の実施が公費であるのに対し、治療については乳業企業の無償提供に依存するという不安定な供給状況であることが問題視されるようになったのである。しかし、ここで注意しておくべきことは、このような問題の指摘は、検

出された疾患は特殊ミルクによって治療可能であるとの前提に基づいていたということである。

同時期、1979年11月に開催された小児代謝研究会では、新生児マス・スクリーニングの対象疾患および他の先天性代謝異常症の特殊ミルクについて、安定供給を事業化する必要が提言されていた。同年12月5日、当時の大蔵大臣竹下登宛に、小児代謝研究会会長の美濃真（大阪医科大学医学部小児科）、運営委員の北川照男（日本大学医学部小児科）、国際小児科学会副会長の小林登（東京大学医学部小児科学）の連名で、「小児疾患治療用特殊ミルクの開発と安定供給に関する要望書」が送付された。この「要望書」では、新生児マス・スクリーニングの対象疾患に対応する特殊ミルクのみならず、乳糖不耐症治療用無乳糖ミルク、特発性高カルシウム血症治療用低ビタミンD、低カルシウムミルク、腎不全や心不全の治療用低ナトリウムミルクといった特殊ミルクの開発と安定供給が要望されていた³³。こうした動向を受けて、厚生省は、1980年10月1日付で、通知「昭和55年特殊ミルク共同安全開発事業助成費国庫補助について」を出し、同日、特殊ミルク事務局が業務を開始することになった。厚生省の「特殊ミルク共同安全開発事業実施要綱」によれば、特殊ミルク共同安全開発事業の目的は、特殊ミルクの供給体制の整備、必要量の確保、品質の管理および改良、必要な情報提供を行うことで先天性代謝異常等の治療促進し、心身障害者の発生を予防すること、健全育成、資質の向上に置かれている³⁴。厚生省もまた、特殊ミルク共同安全開発事業の設立にあたって、新生児マス・スクリーニングで検出された疾患は特殊ミルクによって治療可能であるとの前提に依拠していたのである。

実際、特殊ミルク事務局は、5疾患に加えて、新たにチロシン血症、メチルマロン酸血症等、高アンモニア血症、高カルシウム血症、低カルシウム血症について「先天性代謝異常症の特殊ミルク治療指針について」を定め³⁵、特殊ミルクの開発の拡大を目指していった。このように新生児マス・スクリーニングの対象疾患以外についても特殊ミルク開発が意図されたことについて、福渡靖（厚生省児童家庭局母子衛生課長）は、新しい特殊ミルク開発には新生児マス・スクリーニングの対象疾患をさらに拡大する目的もあったとして、次のように回顧している³⁶。

ミルクの開発のもう一つの目的というのは、マス・スクリーニングにフィードバックすることが出来る。新しい治療方法が開発されれば、その疾患がスクリーニングに

入ってくる。だからそういう意味合いもあり両方が持ちつ持たれつということだと思います³⁷。

安全開発委員会は、助成対象の特殊ミルクに新生児マス・スクリーニング対象疾患以外の疾患を含むことにより、開発の対象となる特殊ミルクの種類を増やすことを目指していた³⁸。さらに、特殊ミルクによる先天性代謝異常症の治療方法を確立することで、新生児マス・スクリーニングに新しい疾患を加えることも考慮していたのである³⁹。しかし、「両方が持ちつ持たれつ」の関係にあるとする前提は、同時期に進められていた新生児マス・スクリーニングの追跡調査によって突き崩されていたのである。

2-2. 新生児マス・スクリーニングの追跡調査

1978年から、新生児マス・スクリーニングで検出される5疾患に対する追跡調査が、厚生省の心身障害研究小児慢性疾患研究班による「小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究」の一部として開始されていた。研究の目的は、新生児マス・スクリーニングで発見された対象疾患について、追跡調査にもとづき治療方法の改善をはかることであった。若干例を除き治療は順調に行われているとしながらも、追跡調査からはさまざまな疾患型や欠損症が検出されるなど、食事療法や特殊ミルクの使用のみの治療では知能障害の予防が可能でないことも明らかにされていった⁴⁰。新生児マス・スクリーニングの実績報告によると、1979年には新生児マス・スクリーニングの受検率は90.9%となり、ほぼすべての新生児が受ける検査となっていた。発見率はフェニルケトン尿症では、1977年の新生児マス・スクリーニングの開始から1980年9月までに67人の患者が発見され、発見率は1/61,392人。メープルシロップ尿症では、9人の患者が発見され、発見率は1/457,032人。ホモシスチン尿症は26人、発見率は1/158,203人。ガラクトース血症は33人、発見率は1/124,645人。ヒスチジン血症は506人、発見率は1/8,129人であった⁴¹。受検率が高まることで、ヒスチジン血症については検出される患者数が増大したが、メープルシロップ尿症のように患者数が少なく、検出されない年度がある疾患も明らかになった。新生児のほとんどが受ける検査ではあったが、医師たちの予測に反して、疾患を持つ患者が多く検出される結果にはならなかったのである。

さらに、追跡調査から、ヒスチジン血症について治療の有無と知的発達の関連性が

疑問視され始めた。1980年には、空腹時血中ヒスチジン値が10 mg%以下（できるだけ3～8 mg%の範囲）に維持されるように治療方針が変更され⁴²、翌年には、新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症の家族調査を行った結果、未治療者の大多数の知能が正常範囲であることが判明した。そのため、空腹時血中ヒスチジン値15 mg%以下の例は知能障害を来す可能性は少ないとされ、治療指針の改定により、15 mg%を超える例のみを食事療法の対象とすることとなった⁴³。その結果、ヒスチジン血症は新生児マス・スクリーニングの対象でありながら、ほとんどが治療対象からはずれる状況となり、ヒスチジン血症用の特殊ミルク自体が不要とされる局面が生じることになる。

1981年には、北川が、血中のフェニルアラニン値が20 mg/dl以下で無治療でも「精神薄弱」とならない高フェニルアラニン血症について報告していた。他にも、従来の古典的フェニルケトン尿症のほかに、特殊ミルクや食事療法が有効でなく、神経症状を有するフェニルケトン尿症があると、多様な疾患型についても指摘していたのである。さらに、ヒスチジン血症では、言語障害や知能障害とヒスチジン値には一意的な対応関係はなく、低ヒスチジン乳での治療は必要ないのではないかという意見も紹介していた。メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症でも、特殊ミルクや食事療法でも治療が不可能とされる症例や治療の必要がないとされる症例も報告していた⁴⁴。

同年、大浦もまた、新生児マス・スクリーニングの導入によって患者の発見率は高まっているが、フェニルケトン尿症に高フェニルアラニン血症や、食事療法で血中のフェニルアラニン値が適正な値となっても重篤な中枢神経症状が進行するテトラヒドロピオプリテン欠乏症の発見を重視していた⁴⁵。特殊ミルクによるヒスチジン血症の治療例についても、1981年まで発見された23例の症例のうち、従来想定されていたような言語障害や知能障害は「全く認められないことが明らかになった」と報告した⁴⁶。そして、厚生省心身障害研究の追跡調査によっても、遺伝性疾患が多様な臨床病型や臨床症状を有することが明らかになっていった。

このように、追跡調査によって、特殊ミルクの安定供給と利用者数の増大が「持ちつ持たれつ」の相補的な関係にあるとする前提、言いかえるなら、新生児マス・スクリーニングで検出された疾患は特殊ミルクによって治療可能であるとする前提は、実は成立しないということ明らかになっていったのである。今日まで、このような実情が十分に検討されてこなかったのだが、実は、当時からすでに、乳業企業側は速やかに対処を進めていた。その点に論及したい。

3. 医薬品としての特殊ミルクと食品としての特殊ミルク

3-1. 特殊ミルクの薬価収載

特殊ミルク共同安全開発事業が開始された1981年に、小児代謝研究会の主要メンバーであった大浦、北川、多田啓也（東北大学医学部小児科）は、同事業の安全開発委員会の委員に就任している。安全開発委員会には、その他の小児科医、乳業企業の研究所長、栄養士も委員に就任していた⁴⁷。安全開発委員会は、先天性代謝異常症対応以外にも、高カルシウム血症や低カルシウム血症にも対応する特殊ミルクについて、一定の基準のもとに、ミルクの品質や成分、使用法の検討を行い、34品目を登録品として定めた。その際、安定供給を優先して、登録特殊ミルクを市販することはせずに、経費の一部を公費で助成して、患者や診療側の費用負担を免除することとした⁴⁸。そのうち、1981年4月に薬価収載され健康保険適用になったのは、雪印乳業のフェニルケトン尿症用のロフェミルク S、フェニルアラニン除去ミルク、ヒスチジン血症用の低ヒスチジンミルク、ヒスチジン除去ミルク、ホモシスチン尿症用の低メチオニンミルク、メープルシロップ尿症用のロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルクの6品目であった⁴⁹。明治乳業、森永乳業もまた、ヒスチジン血症、ホモシスチン尿症、メープルシロップ尿症用の特殊ミルクを登録特殊ミルクとして開発していたが、薬価収載はされていない⁵⁰。ガラクトース血症用の特殊ミルクは薬価収載されず、登録特殊ミルクのままとなった。ガラクトース血症用の特殊ミルクは、雪印乳業はもちろん明治乳業、森永乳業、和光堂も開発していたが、薬価収載はされなかった。この区分けの理由について特段の説明は残されていないが、小児科医と乳業企業の関係性が考慮に入れられていたと推測することができる。

安全開発委員会委員長に就任していた北川は、「本年度（引用者注:1981年度）からは、永く実績を持つ雪印乳業（株）のアミノ酸代謝異常症治療用ミルクの6品目が、健保適用の薬品として薬価収載・告示され」たことを受けて、「これを本事業の対象から外し、その他の特殊ミルクについても、その需要に応じて、効果と安全性などを検討しつつ、治療実績を積み重ね、薬品化の道へ進展していくように指導し」たいこと、そして同事業は「流動的に治療対象の枠を拡大していく所存」であるが、「本年度は新たに脂質や糖質の吸収障害症を適用とする特殊ミルク品目等も追加指定し、このような疾患の患児に供給していく」として、引き続き新たに特殊ミルクを医薬品として薬価収載し

ていく方針を示していた⁵¹。北川は、新生児マス・スクリーニングで検出される疾患を特殊ミルクで治療できるとする見通しを捨ててはいなかったのである。

しかし、1982年、曾根敏麿（雪印乳業株式会社技術研究所研究本部長、特殊ミルク共同安全開発委員会委員）は、特殊ミルク共同安全開発事業の方針に対して、「医薬品と食品とは次元が異なることを十分認識しなければならない」と述べていた⁵²。曾根は、医薬品は薬事法によって、食品は食品衛生法によって規制されるが、先天性代謝異常症の食事療法として用いられる特殊ミルクは医薬品と食品の境界線上に位置しており、あるいはむしろどちらかといえば食品カテゴリーに属するので、医薬品として扱うのは困難であると指摘した。そして、そもそも医薬品として製造するためには、製造および品質管理に関する種々の基準に従う必要があり、各疾患単位での厚生大臣への申請と承認も必要であることを強調した。曾根は、北川の見解に対しても、「発生頻度の低い先天性代謝異常では、治療例を積み上げることは困難と考えられる」と指摘し、医薬品とするためには、ヒトに対する臨床試験（5施設、150例以上）の資料を添付しなければいけないことにも言及した⁵³。要するに、曾根は、特殊ミルクを新規に薬価収載していく方針には明確に反対の意向を示したのである。新生児マス・スクリーニングで検出される疾患を特殊ミルクで治療可能であろうとする前提は、乳業企業の側から異論を突き付けられていたのである。

3-2. 食品衛生法改正による收拾

ここにおいて、母乳と育児用調整粉乳の違いが、薬事法と食品衛生法の境界で別の形で問題化していたと言うことができよう。当時すでに土屋文安（明治乳業株式会社研究所長、特殊ミルク共同安全開発委員会委員）が指摘していたが、特殊ミルクが食品として扱われるなら、「薬品でなく食品である以上は食品衛生法の範囲内でなければ、必要栄養素を自由に強化することができないという悩みがある」一方で、微量元素の添加を行うためには特殊ミルクを医薬品として扱って薬事法の基準に従わなければならない。ところが、追跡調査で示されていたように、「特殊ミルクは治療用といっても、病気そのものを根治する治療薬ではない」のである。しかし、特殊ミルクは、「法的位置づけはとも角として、それを与えられる乳児にしてみれば唯一の食物である」。食物として摂取し続けるからには、特殊ミルクは母乳と同等の完全栄養である必要があるから、微量元素の添加も必要となってくる。このように、特殊ミルクを食品と見做しても薬品と

見做しても矛盾が生ずることが指摘されていたのである⁵⁴。

この事態に対して一応の解決を与えたのは、1983年8月27日、食品衛生法施行規則、乳及び乳製品の成分規格等に関する省令及び食品、添加物等の規格基準が一部改正されたことであろう⁵⁵。これを契機に、育児用調整粉乳においても微量元素の添加が可能となった。すでに1981年8月から銅や亜鉛を含む塩類の添加が母乳代用品に限り許可され、1982年5月から乳業企業は、特殊ミルクに銅や亜鉛といった微量元素添加を行っていたが、1983年8月の法改正によってそれが一般の育児用調整粉乳にも認められるようになったのである。このことは、今後開発されるであろう「多くの特殊ミルクが、一般食品としての扱いが可能な体裁を整えたこと」を意味し、乳業企業側から見れば、「大きな前進」であった⁵⁶。事態は、曾根の主張する方向で決着を見たのである。

新生児マス・スクリーニングが導入され、障害の発生予防を目的とした特殊ミルクの開発と実用化が母子保健政策の一環として推進されてきた。しかし、追跡調査から、先天性代謝異常症の臨床病型が多様で治療方法が食事療法や特殊ミルクに限定されないことも明らかになった。そのため、乳業企業側としても、特殊ミルクを新たに開発し医薬品として薬価収載することには躊躇せざるをえなかった。さらに、特殊ミルクを薬価収載せずとも微量元素が添加できるようになったことで、コストをかけて臨床試験し薬価収載するメリットはなくなったのである。

4. 糖原病の特殊ミルクの開発と医薬品化

企業側が共通して特殊ミルクを医薬品とすることに対する困難を認識し、食品衛生法によって医薬品として開発する必要がなくなったなか、特殊ミルク共同安全開発事業の設立後、最初に先天性代謝異常症の特殊ミルクとして開発され、医薬品とされたのは糖原病の特殊ミルクであった。

糖原病は、グリコーゲンの代謝障害によって発症する疾患であり、大部分が常染色体劣性遺伝である⁵⁷。糖原病の食事療法は、J.フェルナンデス（J. Fernandes）らが提案した方法に始まる⁵⁸。日本でも低乳糖ミルクを使用し、酸血症や低血糖が激しい症例には、特殊ミルクにブドウ糖を添加する方法や三食以外の食事摂取が有効であることが知られていた⁵⁹。1974年にはフェルナンデスが頻回に糖質を摂取する食事療法を報告し⁶⁰、1976年、グリーン.H（Greene, H）らによって夜間の胃内に持続的に高炭水化物を注入する方法が報告された⁶¹。つまり、糖原病ではすでに開発された特殊ミルクの使用や

頻回な食事摂取での治療効果がすでに一定、認められていた。

1980年には糖原病の実態に関する全国実態調査が、厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班「小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究」で実施される。ここではI型糖原病の長期予後に関する検討や診断に関する研究がなされた⁶²。1982年から、糖原病の特殊ミルクは、特殊ミルク共同安全開発事業の研究対象として開発が開始された⁶³。開発企業には、明治乳業の糖原病用特殊ミルクが選ばれた。糖原病の特殊ミルクとして使用できるミルクは雪印乳業も森永乳業も製造していたのだが、いずれも研究・開発の対象企業にはなっていない⁶⁴。

糖原病の特殊ミルクが開発対象となった背景には、糖原病の各型の診断法や基準が次第に明らかになり⁶⁵、厚生省での糖原病の実態調査が可能になったことがある。さらに、患者が発見されたことで各型の亜型が発見され、より細かい分類がなされるようになったことも要因といえる⁶⁶。もうひとつ見逃せないのが、1982年11月、明治乳業と米国アボット社との間で経管経口栄養剤の製造に関して技術援助契約が締結された事実である⁶⁷。糖原病の病態が明らかになっただけでなく、明治乳業の経管経口栄養剤に関するこの技術が、グリーンらが報告した夜間の胃内持続注入法と技術的に共通している部分が少なくなかったことも影響していよう。

1983年11月に、肝型糖原病治療用特殊ミルクの開発に関する共同研究報告が北川らによってなされた。夜間胃内持続注入療法の有効性が検討されたが、特にI型糖原病に対する治療として4例の成績が検討された。糖原病自体、遺伝的異質性が認められるため頻回食治療法で臨床的改善が認められることも多い。そのためか、夜間胃内持続注入療法の有効性は認められたものの、頻回食のみでもかなりの改善が認められたと報告されている⁶⁸。1984年7月には特殊ミルク共同安全開発委員会・特殊ミルク改良開発部会による追跡調査に基づき医薬品化が検討された⁶⁹。この共同研究の結果から見れば、治療という意味では糖原病の特殊ミルクは有用であったが、医薬品化が必要であったとは言い切れない。

1984年8月には、明治乳業にヘルスサイエンス研究所が新設され、明治乳業が医学的な基礎研究に力を入れ始めていたことがわかる。こうした動きの背景には、明治乳業が糖原病の特殊ミルクの医薬品化を別の研究に応用することも考えていた可能性もある⁷⁰。さらに各乳業企業が特殊ミルクの医薬品化に難色を示すなか、特殊ミルクの医薬品化に協力を得られたのが糖原病の特殊ミルクであったとも考えられる。

1985年3月に糖原病の特殊ミルクの医薬品化が立案された⁷¹。この前年の1984年にはチェン.Y (Chen. Y) らによって非加熱のコンスターチを治療に用いる方法が報告されている⁷²。チェンらのコンスターチ療法は、その後、糖原病治療の中心となっていく。しかし、日本では1986年3月に発症数が少ない疾病に対する薬務局長通知に基づき、糖原病の特殊ミルクは医薬品製造承認申請された⁷³。

このようななか、1986年11月に、肝型糖原病治療用特殊ミルクの臨床試験の成績が報告された。報告では、特殊ミルクを治療に用いた夜間胃内チューブ栄養法の治療効果が明らかにされた。臨床試験では、夜間の胃内チューブ栄養法を行った事例でも日中は頻回食を実施しており、ほぼ全例で主治医が特殊ミルクに治療効果があると認めた。一方、半数で夜間の胃内チューブ栄養法が治療上必要とされた。頻回食のみでも症例によっては十分な検査値の改善が認められたとも報告された⁷⁴。臨床試験では、糖原病の特殊ミルクの治療効果が否定されることはなかったが、頻回食だけでも効果がある程度得られるとされ、胃内チューブ栄養法は必ずしも必須ではないという結果となった。

しかし、1988年5月、糖原病の特殊ミルクは経腸的に投与する特殊ミルクとして製造承認され医薬品となった⁷⁵。さらに、医薬品化された糖原病用の特殊ミルクの特徴として、「本製剤は生体を維持するのに必要な成分がすべて配合されており、長期間本剤のみで栄養管理を行った場合でも必要なエネルギー量を摂取している限り、栄養成分の欠乏を起こすことはない」⁷⁶という点が挙げられるなど、医薬品化にあたって、糖原病の特殊ミルクとして必ずしも必要ではなかった効用を持ち合わせる事となった。

1989年2月、医薬品化にともなう薬価収載により、糖原病の特殊ミルクは登録特殊ミルクから除外された⁷⁷。では、糖原病の特殊ミルクは障害の発生予防として治療にどの程度効果をもたらしたのかを疾患の治療報告から概観したい。

1992年、医薬品化された糖原病の特殊ミルクを用いた治療報告がなされた。報告では、糖原病について特殊ミルクも含めた食事療法の目的は正常な発育を遂げさせることであつたとしながらも、糸球体障害の発生予防が必要とされたり、肝腫瘍の合併症が報告されたりと、長期的予後がよくないことが示唆された⁷⁸。すなわち、糖原病では特殊ミルクや食事療法のみでは、障害の発生予防に対して必ずしも有効とはいえない状況が伝えられたのである。前提によれば、特殊ミルクは先天性代謝異常症の治療に不可欠なものである。しかし、糖原病に続いてこの時点で医薬品化された先天性代謝異常症の特殊ミルクはなかった。

この後、新たに特殊ミルクが開発され医薬品として薬価収載されたのは、フェニルケトン尿症のペプチド粉末にとどまる⁷⁹。新生児マス・スクリーニングを開始して追跡調査を実施したからこそ明らかになったことであるが、遺伝性疾患であり代謝異常である先天性代謝異常症は、その代表と目されたフェニルケトン尿症においてさえ症状が多様であり、特殊ミルクを治療に使用するだけでは、障害の発生予防は困難であった⁸⁰。このような事態を受けて、乳業企業はいち早く「持ちつ持たれつ」の関係から離脱していったのである。

このような状況下で開発と医薬品として開発が進められた糖原病の特殊ミルクは、医薬品化を優先した開発が行なわれたものの、治療に必須のものにはなり得なかった。では、最初に開発されたフェニルケトン尿症の特殊ミルクによる治療はどのように経過していったのであろうか、次節で検証したい。

5. フェニルケトン尿症の長期治療例報告

1990年、1991年と新生児マス・スクリーニング導入後にフェニルケトン尿症と診断された症例の長期治療例が報告された。報告のなかでは、食事療法が有効とされる古典型フェニルケトン尿症では、血中のフェニルアラニン値を抑えることで知的障害を予防できるとして食事療法と血中フェニルアラニンの値を測定しコントロールがなされてきた。

しかし、フェニルケトン尿症が「生命」に直結する疾患ではないため、家族の状況の違い、例えば、かなり厳格な食事制限を実施できる家族であること、特に母親の管理能力でフェニルアラニン値が変化することが示唆された。また、小学校の入学といったライフスタイルの変化も血中濃度に影響を与えると報告されている。さらに、小学校入学以降では知的障害の状況について、知能的な尺度としての知能検査や学校の成績、本人の性格、友人の多さなど、疾患に由来するものなのか、そうでないのかが明確でない尺度が報告に加えられた。そのため、治療の成功として報告されるものが、厳格な食事管理を実施している家庭であり、知能検査での値も高く、学業成績も優秀で友人も多いという規範的な症例であった⁸¹。

1995年にはフェニルケトン尿症の治療指針の改定が行われ、血中フェニルアラニン値の維持範囲がより厳格なものとなった。具体的には就学、小学校の入学を期に血中のフェニルアラニン値が上昇し、治療指針より高くなることが指摘され、さらに、新しい

指針では治療が必要ないとされていた高フェニルアラニン血症も食事療法の対象に含まれることとなった。また、食事療法は成人になるまで継続すべきであり、一生続けていくことが望ましいことが指針によって示された⁸²。

新生児マス・スクリーニング導入後 20 年が経過した 1999 年、導入当初にフェニルケトン尿症と診断された患児が思春期を迎えることとなり、様々な問題が指摘されるようになる⁸³。治療の長期化について当初の治療方針についての見解が青木によって述べられた。

最初の頃は、昭和 52 年に作成された勧告治療指針を参考にしながら手探りで治療を開始してきたが、3 歳までの治療指針が示されているに過ぎなかった。当時は 6 歳まで食事療法を続けて、その後は中止してもよいという考えもあった。PKU 御家族もそのつもりになられて、早く食事療法をやめたいと云われたりした⁸⁴。

当初は、就学前までで治療が終結すると考えられていたが、生涯に及ぶ治療の継続が必要であることが明らかになっていった。また、思春期となり、親の管理面での問題や制度面での不備が指摘される。フェニルケトン尿症を含む新生児マス・スクリーニングの対象疾患は「小児慢性特定疾患」とされており、公費負担が 18 歳までとなっていた。そのため、それ以降の医療費は自己負担となることが指摘された。

この問題に対して、「マス・スクリーニング対象疾患は決して成人になっても治癒はせず、治療が順調に経過している例は障害者手帳の交付対象にもならず、医療費の大きさにも関わらず、医療補助の谷間に存在することになる」⁸⁵や「成人後も食事療法を継続する意欲のある患者や親にとって、大きな悩みは医療費のことである。本児も 2 か月ごとに来院しているが血液検査と Phe 除去ミルクの処方、通院 1 回あたり約 2 万円の出費になるとのことである。先天性代謝異常に対する小児慢性特定疾患治療研究事業による公費負担は、ほとんどの都道府県で現在 18 歳未満までしか認められていないが、経済的理由によって治療を中断せざるを得ないとすれば大変な悲劇である」という意見が出された。⁸⁶また、新生児マス・スクリーニング導入以降に診断されたフェニルケトン尿症の場合、新生児期から特殊ミルクを用いた食事療法が実施されており「知的障害や発達障害で発見された昔の症例に比べ、治療放棄が障害につながることを実感できないため食事療法がルーズになりやすい」⁸⁷との指摘もなされた。

このように、当初の予測を超え、治療が生涯に及んで必要ということが明らかとなり、「小児の疾患」と考えられてきたフェニルケトン尿症を特定疾患と見なした治療が必要となった。だが、治療体制は整わず、医療費の負担が個人に転嫁されている現状が明らかとなった。さらに、食事療法を実施しないことがすぐさま知的障害や生命に直結しないため、「知的障害」という未知の障害を予防するということが患者自身や家族が治療の必要性が実感しにくい実情も明らかとなった。

2011年、新生児マス・スクリーニング導入後約30年が経過し、制度の導入後診断されたフェニルケトン尿症の多くが成人期を迎え、成人期のフェニルケトン尿症の現状が報告された⁸⁸。報告では、新生児マス・スクリーニング導入後に診断された患者はほぼ社会的に自立しており、早期発見・早期治療の効果があつたとされた。しかし、医療機関を受診していない比率は、制度の導入以前の患者よりも多いことが明らかになった。治療の中断や受信しない理由については「経済的理由」があげられ、医療費の負担が大きいと感じていることが報告された。

一方で、新生児マス・スクリーニング導入以前の患者については「NBS導入前の患者は約1/3が精神発達遅滞を遺し、障害者施設などで介護を受けているためむしろ食事療法を含めて適切なケアを受ける環境にあつた⁸⁹」とされ、自立して生活している患者よりも障害を持ち施設で生活する患者の方がより食事療法が適切に行われていると報告された。自立して社会生活を営む患者においても「食事療法を継続していると回答した患者もタンパク質制限にフェニルアラニン除去ミルクを併用した標準的治療を行っているのは9名に留まっていた。フェニルアラニン除去ミルクを使用しない理由として高額であることを挙げる患者が多かつた⁹⁰と経済的な負担が大きく、治療を中断することや食事にフェニルアラニン除去ミルクを使用することが困難であることがあげられた⁹¹。また、成人期の事例としてフェニルケトン尿症は思春期や青年期に心理的に不安定になりコントロール不良となる例が多いとされ、抑うつ、幻聴、妄想といった精神症状が起こつた症例⁹²や、逆に充実した社会生活を営んでいるとして成績優秀で有名大学に進学した症例、スポーツに取り組み充実したが大学生を送つたあと企業への就職を果たした症例も紹介されている⁹³。しかし、精神疾患の発症や有名大学への進学、就職は「フェニルケトン尿症」であるからという疾患に由来する部分よりも、本人の特性や努力、家庭環境や経済状況も加味して考えられるべきものであり、「知的障害の予防」を目的とした治療が有用であつたかどうかの指針とするのは難しいとも感じられる。

このような報告もあり、一般的には血中のフェニルアラニンを食事療法（特殊ミルクの使用を含む）でコントロールすることで、知的障害は予防できるようになったと結論づけられている。しかし、知的障害の有無を測定する指針はIQ(Intelligence Quotient)やDQ(Developmental Quotient)であり、性格や学業成績という本人の努力によっても左右されるものや、もともとの性質に由来する可能性も高い要素までも治療の状況に加えられ、「フェニルケトン尿症」であることが関連しているのか自体が不明確な部分があると考えられる。

さらに、1995年に治療勧告指針が改正され、食事療法が生涯必要とされるようになったことから、患者の負担は増強したと考えられる。18歳以上の医療費が公費によって補助されないことによる医療負担の増加、特殊ミルクの不使用などの問題が浮き彫りとなることとなった。

フェニルケトン尿症は「知的障害の予防」という観点では、新生児マス・スクリーニングの導入により障害の予防が可能となったといえるのかもしれない。だが、「知的」な障害の予防に対して何を基準に治療が成功したのか、うまくいかなかったのか「予防」の効果を測定することは非常に困難であるのが実情といえよう。

小括

本章では、出生後の障害の発生予防を目的として先天性代謝異常症の治療に用いられる特殊ミルク開発と導入を検討した。

フェニルケトン尿症は、治療により障害の発生が予防できる疾患として、母子保健政策や公衆衛生上の成功例として語られてきた。新生児マス・スクリーニングは早期発見・早期治療による障害の発生予防が可能なものとして語られ、フェニルケトン尿症はその代表として記述されてきた。しかし、実際には、フェニルケトン尿症以外の先天性代謝異常症には確立された治療方法がないまま新生児マス・スクリーニングに導入されたのである。さらに、特殊ミルクの安定供給と患者の発見による特殊ミルクの利用者数の増大が補完的な関係にあるという予測のもと、新生児マス・スクリーニングの拡大も意図されていた。だが、予測に反し疾患や病型によっては、特殊ミルクや食事療法では効果がないことも追跡調査から明らかになっていった。フェニルケトン尿症の成功例から他の疾患でも、新生児マス・スクリーニングによって多くの患者の発見し、利用者数の増大による特殊ミルクの安定供給が目指された。しかしながら、この相補的な関係は

フェニルケトン尿症においてさえ成立しなかったのである。

特殊ミルク開発には、乳業企業は強く関与してきた。食事療法として使用される特殊ミルクは企業の利益やイメージアップに貢献すると考えられ、魅力あるものであったのかもしれない⁹⁴。しかし、予想に反して新生児マス・スクリーニングの導入による利用者の増大は見込めず、治療が有効でない場合や不必要とされることが明らかとなった。さらに、新たな特殊ミルクの開発は微量元素の添加が必要な医薬品として開発しなければならなかった⁹⁵。だが、食品として微量元素が特殊ミルクに添加できるようになり、微量元素が育児用調整粉乳にも添加されるようになった。これは、乳業企業が主導する形で、上述の相補的とされた関係が破綻したことに対する対応であったと言えよう。実際に、特殊ミルク共同安全開発事業の設立後、最初に先天性代謝異常症の特殊ミルクとして開発と医薬品化が進められた糖原病の特殊ミルクは医薬品化が優先され、治療に必須のものにはならなかった。治療による障害の発生予防という母子保健政策の目的は、遺伝性疾患である先天性代謝異常症の臨床病型の多様性ゆえに、特殊ミルクや食事療法のみでは成立しなかったといえよう。最初に開発されたフェニルケトン尿症の治療例では、フェニルケトン尿症の長期治療例の多くが社会的に自立し生活を営んでおり知的障害は予防できたと結論づけられた。しかし、知的障害の有無を客観的に測定することは困難であり、疾患の影響をどこまで「予防」したものなのかを明らかにすることは実際には難しい。1995年の治療勧告指針が改正により、フェニルケトン尿症は食事療法が生涯におよび必要とされるようになった。そのため、小児の疾患としてのみ位置づけられるものではなくなったのである。

¹ 本文では「先天性代謝異常症等の治療に必要な特殊配合ミルク」について表記を便宜上「特殊ミルク」とする。特殊ミルクは疾患ごとに各乳業企業で開発されている。疾患によって、さまざまな成分が除去や添加されたものがあり、その総称である。現在、医薬品2品目、登録品21品目、登録外品13品目、市販品10品目となっている。詳しくは、特殊ミルク事務局「特殊ミルク分類表」『特殊ミルク情報』第52号（2016年）、94-97頁。特殊ミルクのなかで薬価収載され、健康保険の適用となっているものを医薬品とする。

詳しい分類に関しては巻末（資料1）参照

² 森永乳業50年史編纂委員会『森永乳業50年史』森永乳業株式会社、1967年、141-142頁。

³ 和光堂株式会社社史編纂室『和光堂のあゆみ』和光堂株式会社、1969年、75頁。

⁴ 明治乳業株式会社70年史編集委員会『おいしさと健康を求めて——明治乳業70年史 激動と変化のこの10年』明治乳業株式会社、1987年、58-59頁。

⁵ 白井千晶「自宅出産から施設出産への趨勢的变化——戦後日本の場合」『社会学年誌』第

-
- 40号(1999年)、125-139頁。
- 6 高井俊夫・武知久幸『小児の栄養代謝——その生理と異常』医学書院、1960年。
 - 7 同書 365頁。
 - 8 高井俊夫他編『先天性代謝異常症』診断と治療社、1973年、74頁。
 - 9 大浦敏明「国産低フェニルアラニン乳の作られた頃」『特殊ミルク情報』第2号(1981年)、39-40頁。
 - 10 曾根敏磨「先天性代謝異常治療用ミルクの開発に思う」『特殊ミルク情報』(1982年)第4号、9-10頁。
 - 11 大浦敏明他「4.フェニルケトン尿症治療に関する最近の問題点」『小児科診療』第28巻第6号(1965年)、673-682頁。
 - 12 曾根、前掲、(注10)、9頁。
 - 13 大浦敏明・一色玄「尿検査による精神薄弱の生化学的鑑別診断」『内科』第14巻第5号(1964年)、889-896頁。
 - 14 日本先天代謝異常学会「30年のあゆみ」編集委員会編『日本先天異常学会雑誌——30年のあゆみ』日本先天異常学会、1997年、79-80頁。
 - 15 高井俊夫他「フェルケトン尿症に対する低フェルアラニン食 食餌療法の理論と実際」『日本小児科学会誌』第71巻第8号(1967年)、879-893頁。
 - 16 現在、食事療法が有効とされるフェニルケトン尿症でも成人になっても治療の継続が必要であると位置づけられる。遠藤文夫編『先天代謝異常ハンドブック』中山書店、2013年。2001年に特殊ミルクを使用した疾患の治療について一定の結論が述べられ、特殊ミルクによる確実な治療効果や食事療法が確立しているのはフェニルケトン尿症以外ないと報告された青木菊磨・木下和子「登録特殊ミルク使用例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第37号(2001年)、54-56頁。
 - 17 1968年になって、高井俊夫編『乳児栄養学——乳の組成と乳児栄養』朝倉書店、1968年を刊行している。同書で注目すべきは、雪印乳業の斉藤健介(雪印乳業株式会社技術研究所第三研究室長)と三野和雄(雪印乳業株式会社開発部長)が執筆者として加わっている点である。斎藤は、人乳および乳組成について記述し、三野は日本の育児用粉乳の歴史について記述を行っている。
 - 18 日本先天代謝異常学会、前掲、(注14) 35頁。
 - 19 青木菊磨「先天性代謝異常症」『小児内科』第26巻第12号(1994年)、12頁。
 - 20 西内正彦『日本の母子保健と森山豊——すべての母と子に保健と医療の恩恵を』日本家族計画協会、1988年、243頁。
 - 21 高井俊夫・森山豊「対談 母子保健の諸問題を語る」『産婦人科の世界』第17巻第11号(1965年) 65-72頁。
 - 22 黒田泰弘「わが国における新生児マス・スクリーニングのあゆみ」『小児科診療』第9号(2000年)、1293-1302頁。
 - 23 森山豊「はじめに」『産婦人科の世界』第26巻第11号(1974年)、1-3頁。
 - 24 高井他、前掲(注8) 64-343頁。
 - 25 厚生省心身障害研究遺伝研究班『母子の健康と遺伝的要因に関する研究 研究報告書 昭和49年度』1975年、厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書 昭和50年度』1976年、厚生省心身障害研究異伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書 昭和51年度』1977年。
 - 26 メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症の検出はガスリー法によってなされ、ガラクトース血症はボイトラー法およびペイゲン法による検出がなされた。
 - 27 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和52年7月12日 児発第441号厚生省児童家庭局) 1977年。厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和52年7月12日 児母衛第18号) 1977年。1979年、新生児マス・スク

リーニングに「先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)」が検査の対象として導入された。クレチン症の治療には特殊ミルクは使用しない。乾燥甲状腺末(チラージン)を1日1回服用する。1989年、先天性副腎皮質過形成症も新生児マス・スクリーニングの検査の対象として導入された。治療には特殊ミルクは使用されず、副腎皮質ステロイド薬の補充や女児の男性化に対する形成術が主な治療となる。ヒスチジン血症は1992年に治療の必要がないとして、新生児マス・スクリーニングから除外されている。

- 28 日本先天代謝異常学会、前掲(注14)、79-80頁。
- 29 北川照男他「保健文化賞受賞記念座談会——特殊ミルク共同安全事業を振り返って」『特殊ミルク情報』第28号(1994年)、9頁。
- 30 『読売新聞』「代謝異常児」救済へ 特殊ミルク開発協 厚生省 来年度に設立、1978年9月20日朝刊3面。
- 31 『朝日新聞』先天性代謝異常 新生児6400人に1人 実数・発見率とも急増1979年7月11日朝刊10面。
- 32 『朝日新聞』治療用の特殊ミルク 安定供給やと見通し 先天性代謝異常の子ども用1980年2月6日東京朝刊17面。
- 33 日本先天代謝異常学会、前掲(注14)、9頁。
- 34 厚生省「特殊ミルク共同安全開発事業実施要綱」1980年。2017年11月現在の特殊ミルク共同安全開発事業の役割と厚生労働省の関係については巻末(資料2)参照
- 35 青木菊麿「先天性代謝異常症の特殊ミルク治療指針について」『特殊ミルク情報』第1号(1981年)、29-32頁。
- 36 北川他、前掲(注29)、15頁。
- 37 北川他、前掲(注29)、15頁。
- 38 特殊ミルク事務局『特殊ミルク情報』第1号(1981年)、5-34頁。
- 39 実際に、当時厚生省の研究班でも、高アンモニア血症の原因となる尿素サイクル異常症の新生児期での早期発見による治療を目的にした新しいスクリーニング方法が検討されていた。厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班、『昭和55年度小児慢性疾患(内分泌、代謝、血液系)に関する研究 研究報告書』、1981年。さらに、特殊ミルクでの障害の予防に加えて、先天異常の疫学的現状を把握し対策を講じるため、対象者のデータ収集と解析が必要とされていた。詳しくは、福渡靖「先天異常と母子保健」『産科と婦人科』第49号(1982年)、58-67頁参照。
- 40 厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和53年度小児慢性疾患(内分泌、代謝、血液系)に関する研究 研究報告書』1979年、4-1-4-26頁。厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和54年度小児慢性疾患(内分泌、代謝、血液系)に関する研究 研究報告書』1980年、4-1-4-14頁。
- 41 厚生省児童家庭局母子衛生課「新生児マス・スクリーニングの実績報告」『特殊ミルク情報』第2号(1981年)、48頁。
- 42 多田啓也他「ヒスチジン血症の治療指針の改定について」『日本小児科学学会』第84巻第6号(1980年)、599頁。
- 43 多田啓也他「ヒスチジン血症の治療指針の改定について」『日本小児科学学会』第85巻第11号(1981年)、1634頁。
- 44 北川照男「先天性代謝異常」『特殊ミルク情報』第3号(1981年)、9-15頁。
- 45 大浦敏明「先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの現状と問題点」『日本先天異常学会会報』第21巻第1号(1981年)、9-16頁。
- 46 青木菊麿「特殊ミルクによる治療経験 1.ヒスチジン血症」『特殊ミルク情報』第4号(1982年)、28-30頁。
- 47 特殊ミルク事務局、前掲、(注38)5-34頁。
- 48 特殊ミルク事務局、前掲、(注38)12-23頁。

-
- 49 1981年の6品目の薬価収載の前に使用されていたフェニルケトン尿症の特殊ミルクは、雪印乳業のロフェミルクと大五栄養のフェニトールである。
- 50 北川、前掲（注44）、9-15頁。
- 51 北川照男「昭和56年度の事業を始めるに当たって」『特殊ミルク情報』第2号（1981年）3頁。
- 52 曾根敏磨「先天性代謝異常治療用ミルクの開発に思う」『特殊ミルク情報』第4号（1982年）、10頁。
- 53 同論文、10頁。
- 54 土屋文安「特殊ミルクと微量元素」『特殊ミルク情報』第3号（1981年）、8頁。
- 55 厚生省環境衛生局「食品衛生法施行規則、乳及び乳製品の成分規格等に関する省令及び食品、添加物等の規格基準の一部改正について」（昭和53年8月27日環食化第38号厚生省環境衛生局長通知）1983年。
- 56 山本良郎「特殊用途食品の開発・供給の問題点」『特殊ミルク情報』第8号（1984年）、7-9頁。
- 57 日本先天代謝異常学会編『新生児マススクリーニング対象疾患等』診断と治療社、2015年、183-201頁。2014年から導入されたタンデムマス法でも対象疾患ではない。パイロット調査がなされている可能性はある。
- 58 J. Fernandes and N. A. Pikaar, “Hyperlipemia in Children with Liver Glycogen Disease” *The American Journal of Clinical Nutrition.*: 22 (5) 617-627, 1969.
- 59 北川照男他「糖尿病の治療」『小児科診療』第33巻第6号（1970年）、705-714頁。
- 60 J. Fernandes, “The Effect of Disaccharides on The Hyperlactacidaemia of glucose-6-phosphatase-deficient children” *Acta Paediatr Scand.* :63 695-698, 1974.
- 61 Greene, Harry L, “Continuous Nocturnal Intra-gastric Feeding for Management of Type 1 Glycogen-Storage Disease” *The New England Journal of Medicine.* :294 (8) 423-425, 1974.
- 62 厚生省心身障害研究、前掲（注39）237-248頁。
- 63 北川照男他「昭和56年度肝型糖原病治療用特殊ミルクの開発に関する共同研究報告書」『特殊ミルク情報』第5号（1982年）、24-39頁。
- 64 特殊ミルク事務局「(1) 登録外」『特殊ミルク情報』第2巻（1981年）、11-24頁。
- 65 山村雄一他監修『新内科学体系』中山書店、1979年、263-332頁。
- 66 垂井清一郎「糖尿病の分類——1982年の観点」『診断と治療』第70巻3号（1982年）、253-257頁。
- 67 明治乳業株式会社『有価証券報告書』1983年、12頁。
- 68 北川照男他「昭和57年度肝型糖原病治療用特殊ミルクの開発に関する共同研究報告」『特殊ミルク情報』第7号（1983年）、36-50頁。昭和57年度厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究』1983年、35-42頁。
- 69 長谷川秀夫「登録特殊ミルク（糖原病治療用フォーミュラ No.8002 夜間用及び No.8005 昼間用）の医薬品化」『特殊ミルク情報』第17号（1988年）、53頁。
- 70 明治乳業株式会社『半期報告書』1984年、5頁。開設されたヘルスサイエンス研究所では代謝・免疫、発生や遺伝子形質の発現という生命科学の基礎研究が行われた。
- 71 長谷川、前掲、（注69）、53頁。
- 72 Chen, Y T “Cornstarch Therapy in Type I Glycogen-Storage Disease” *The New England Journal of Medicine.* :310 (3) 171 - 175, 1984. このチェンらのコンスターチ療法は、現在の糖原病治療において幼児期以降の頻回食とともに主流の治療法となっている。詳しくは、遠藤文夫編『先天代謝異常ハンドブック』中山書店、2013年、175頁。
- 73 長谷川、前掲、（注69）、53頁。詳しくは厚生省薬務局「稀用医薬品の製造（輸入）承認申請に際し添付すべき資料について」（昭和60年6月29日薬審一第2号厚生省薬務局審査

第一・安全・生物製剤課長連名通知) 1985年。

- 74 北川照男他「肝型糖原病治療用特殊ミルク(明治8002、8005、8007、8009)の臨床試験成績」『特殊ミルク情報』第13号(1986年)、38-49頁。同様の報告は、北川照男他「肝型糖原病治療用特殊ミルク(明治8002、8005、8007、8009)の臨床成績」『小児科臨床』第39巻第5号(1986年)、1165-1176頁でもなされている。
- 75 長谷川、前掲、(注69)、53頁。
- 76 長谷川、前掲(注69)、55-56頁。
- 77 特殊ミルク事務局「昭和63年度の安定供給事業の運用について」『特殊ミルク情報』第17号(1988年)、91頁。
- 78 大和田操・吉田泰祚「肝型糖原病の食事療法」『小児科診療』第55巻第8号(1992年)、1575-1582頁。他の疾患に関しても、新生児マス・スクリーニングの開始とともに厚生省の研究班で追跡調査が行われ、その後、特殊ミルク事務局が追跡調査を引き継いでいる。詳しくは、多田啓也・館田拓「新生児マス・スクリーニング計画により発見された先天性代謝異常症の追跡調査」『産科と婦人科』第49巻第2号(1982年)、167-172頁。
2001年には特殊ミルクを使用した疾患の治療に関して一定の結論が述べられている。特殊ミルクは244種類の疾患に使用され、様々な治療効果が得られていると報告されている。一方で、特殊ミルクによる確実な治療効果や食事療法が確立している疾患はフェニルケトン尿症以外ないと報告された。また、死亡の割合が高い疾患は有機酸血症と尿路サイクル異常症であるとされた。青木菊麿・木下和子「登録特殊ミルク使用症例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第37号(2001年)、54-56頁。
- 79 この後、開発、医薬品化されたのは1985年から開発され、1999年に薬価収載されたフェニルケトン尿症のペプチド粉末にとどまる。また、糖原病の特殊ミルクは2008年に医薬品としては製造が中止され、登録特殊ミルクとなっている。詳しくは、特殊ミルク事務局「平成20年度登録特殊ミルク安定供給事業の運用について」『特殊ミルク情報』第44号(2008年)、110頁。
- 80 現在においても、フェニルケトン尿症は治療できる疾患として代表的なものであるが、その治療は容易ではないことが明らかにされている。治療基準(血中フェニルアラニン値の維持範囲)は各国で異なる。詳しくは、大和田操、「フェニルケトン尿症治療における血中フェニルアラニン至適濃度は？」『特殊ミルク情報』第52号(2016年)、4-7頁。
- 81 特殊ミルク事務局、「臨床報告」『特殊ミルク情報』第21号(1990年)、10-41頁。特殊ミルク事務局、「臨床報告」『特殊ミルク情報』第22号(1991年)、6-30頁。
- 82 北川照男他「フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症の一部を含む)治療指針の改定の経緯と改定勧告治療指針(平成7年)について」『特殊ミルク情報』第30号(1995年)、43-50頁。
- 83 特殊ミルク事務局「臨床報告」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)、10-49頁。
- 84 青木菊麿「思春期のフェニルケトン尿症—はじめに—」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)、10頁。
- 85 佐倉伸夫・溝口信行「成人となったフェニルケトン尿症の2例の治療上の問題」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)、25頁。
- 86 加治正行、近藤昌子「20歳を迎えたフェニルケトン尿症の1例」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)、36頁。
- 87 岩本弘子「マス・スクリーニングで発見されたPKUの年長例4例の臨床経過」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)、46頁。
- 88 特殊ミルク事務局「特集 成人期のフェニルケトン尿症(PKU)」『特殊ミルク情報』第47号(2011年)、6-39頁。
- 89 芳野信・渡邊順子・岡田純一郎「成人フェニルケトン尿症患者の医療的・社会的アウトカム」『特殊ミルク情報』第47号(2011年)、7-8頁。

-
- 90 同論文、7頁。
- 91 2015年7月からフェニルケトン尿症は特定医療費（指定難病）助成制度による医療費助成が開始されている。
- 92 三淵浩他「青年期に抑うつ、幻聴、妄想を呈したフェニルケトン尿症の1例」『特殊ミルク情報』第47号（2011年）、13-16頁。
- 93 望月弘・山口修一「充実した社会生活を送っているフェニルケトン尿症の成人男性」『特殊ミルク情報』第47号（2011年）、35-37頁。
- 94 1955年の森永ヒ素ミルク事件（森永乳業で生産された育児用調整粉乳の中に、大量のヒ素化合物が混入し約12000人の乳児が集団中毒となり被害を受けた事件）により、1960年代に森永製品の不買運動が発生した。森永は裁判の長期化もあり、市場規模を大きく落とし、企業イメージも低下していた。森永も含む4大乳業企業が特殊ミルクの開発に関与することは、企業イメージの向上にもつながったと考えられる。現在でも、企業のCSR活動の一環に位置付けられている。
明治乳業 HP (https://www.meiji.co.jp/csr/society/s_milk/s_milk01.html 2018年7月5日取得)
- 特殊ミルク共同安全開発事業の設立に関与した厚生省児童家庭局母子衛生課長の福渡靖（56頁参照）は後に森永ヒ素ミルク事件の被害者救済を目的に設立された公益財団法人ひかり協会の理事長を務めた。
- 95 この微量元素の添加は、先行研究の人工的なものから自然なものに近づく議論とは異なる視点である。薬価収載されなかった、ガラクトース血症に使用される特殊ミルクは乳糖を除去したものであり、先天性代謝異常症のみでなく、乳糖不耐症（ミルクアレルギー）にも使用されるものであった。

第3章

新生児マス・スクリーニング導入後の保因者検索と

出生前診断

—優生保護法下の人工妊娠中絶から DNA 診断による出生前診断へ—

1. 新生児マス・スクリーニング導入と優生保護法
2. 新生児マス・スクリーニング対象疾患と出生前診断
3. Woo らの DNA を用いたフェニルケトン尿症の出生前診断技術
4. 日本におけるフェニルケトン尿症の DNA 診断技術研究

小括

第1章では、新生児マス・スクリーニングが早期発見による早期治療による障害の発生子予防以外に、保因者の発見による、次の子どもの出生予防も意図されて制度が導入されたことを明らかにした。さらに、2章では早期発見・早期治療が実際には、遺伝性疾患である先天性代謝異常症の臨床病型の多様性ゆえに、特殊ミルクや食事療法のみでは簡単に成立しなかったことが明らかになった。そこで、本章では、新生児マス・スクリーニング導入後、疾患が明らかとなった患児の親が持つ遺伝子の保因状態の把握が目指され、親が保因者であった場合には、次子が出生前診断や妊娠中絶の対象とされてきたことを検証したい。これは新生児マス・スクリーニングを行う目的である、早期発見・早期診断以外の側面を集団的な優生政策からリベラル優生学への変化の過程として記述するためである。

1. 新生児マス・スクリーニング導入と優生保護法

日本において、新生児マス・スクリーニングは、早期に疾患を発見し早期に治療を行うことで障害を防止する制度とされてきた。制度の実施を通知した「厚生省児童家庭局長通知の先天性代謝異常症検査実施要領」では、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常症を無治療のままでは知的障害等の症状をきたすとして、異常を早期に発見することで後の治療と相まって障害を予防するとしていた¹。先天性代謝異常症の代表的な研究者であり、日本先天代謝異常学会の初代理事長も務め、新生児マス・スクリーニングの

導入に大きく関与した北川照男（日本大学医学部小児科）は、新生児マス・スクリーニングの導入について、先天性代謝異常症のマス・スクリーニングが行政ベースとなったことで早期治療が可能になるだろうとしていた。さらに、治療に使用される特殊ミルクの安定供給を想定する報告も行っていた²。そこでは、マス・スクリーニングで発見された新生児の疾患を治療することで、新生児の障害の発生予防が可能であるということが前提とされていたのである。

ところが、『ライフサイエンスにおける性と生殖』（1976年）で北川は、新生児マス・スクリーニングの対象疾患の一つであるガラクトース血症を取り上げ、次子の妊娠について、「予後が良い悪いは別として、胎児診断をうけるか否かは、患児を養育した経験をもつ両親にまかされることが多い」³と述べ、「親の意見が尊重されて」出生前診断が実施されていることを指摘している⁴。

新生児マス・スクリーニングの検出疾患については、公的に治療可能性が強調されていたにもかかわらず、実際には出生前診断が選択されることが許容される状況にあった。そこには、1948年に制定された優生保護法が関係していると見ることができよう。同法の関係条項、第二章・第三条・第一項・第二号及び第三章・第十二条・第一項を引いておく⁵。

第二章 優生手術（任意の優生手術）

第三条 第一項 医師は、左の各号の一に該当する者に対して、本人の同意並びに配偶者（届出をしないが事実上婚姻関係と同様な事情にある者を含む。以下同じ。）があるときはその同意を得て、任意に、優生手術をおこなうことができる。但し、未成年者、精神病患者又は精神薄弱者については、この限りでない。

第二号 本人又は配偶者の四親等以内の血族関係にある者が遺伝性精神病、遺伝性精神薄弱、遺伝性精神変質症、遺伝性病性的性格、遺伝性身体疾患又は遺伝性畸形を有し、且つ、子孫にこれが遺伝する恐れのあるもの

第三章 母性保護（任意の人工妊娠中絶）

第十二条 第一項 都道府県の区域を単位として設立せられた社団法人たる医師会の指定する医師（以下指定医師という。）は第三条第一項第一号から第四号の一に該当する者に対して、本人及び配偶者の同意を得て、任意に、人工妊娠中絶を行

なうことができる。

優生保護法のなかでは、「遺伝性精神薄弱」の保因者である親が人工妊娠中絶することは法的に認められていた。田中克己（東京医科歯科大学医学部）は基礎人類遺伝学者の立場から、優生保護法が施行されてから 1962 年度末までの 14 年間で実施された優生手術のうち、遺伝性疾患を理由とするものは一万五千件（三、四％）という少数であり、「妊娠中絶の方はもっとひどい。届け出のあった一三〇〇万件のうち、わずか三六〇〇〇件ならず（〇、二七％）が遺伝性の病気を理由にしたものであった」としていた。さらに田中は、無届の人工妊娠中絶を合算してみるなら、「二〇〇〇万件のうち〇、二％たらずが優生の役にたったというわけである」とまとめていた⁶。つまり、田中は、優生保護法自体が主たる対象としていた「遺伝性疾患」について、その人工妊娠中絶数の低さを嘆いていたのである。その田中はフェニルケトン尿症について下記のように記述していた。「近親の中に遺伝性の精神薄弱者がでているときには、子供に精薄がでる危険率を計算することができる。たとえばフェニルケトン尿症患者が生まれたら、次の妊娠には四人に一人の割合でこの病気がでるものと覚悟しなければならない。ちょっと妊娠する勇気を失わせる数字である」⁷。つまり、田中によれば、治療方法があるとされたフェニルケトン尿症についても出生を予防すべきということである。

人工妊娠中絶による出生予防から出生前診断による選択的妊娠中絶へと動向が変化した要因には、技術開発がある。出生前診断は 1968 年に、先天性代謝異常症を対象に技術が確立した⁸。その後、大阪市立大学医学部産婦人科⁹や大阪大学医学部産婦人科¹⁰、名古屋市立大学医学部附属産婦人科の報告など、出生前診断の実施報告がなされた。名古屋市立大学医学部附属産婦人科の鈴木薫他の報告では、対象者の大半が障害児出産経験者の次子以降の妊娠・胎児となっていた。鈴木らによる羊水診断の対象は、ダウン症（21 トリソミー）児の分娩例が大部分を占め 132 症例（65％）、転座染色体保因者が 24 例（12％）、高齢妊娠が 12 例（6％）であり、狭義の遺伝性疾患の保因者の割合は 12％にとどまっていた。鈴木らは、「羊水診断が、特に遺伝性疾患の出生前診断を目的として行われるようになり」、さらに「多くの代謝異常が羊水診断に加わり増々その臨床価値も高まりつつある」と述べて、保因者に対する出生前診断の拡張を求めている¹¹。鈴木らにとって、出生前診断の主たる対象は、先天性代謝異常を中心とした遺伝性疾患であった。だが、実際の受検者は、ダウン症（21 トリソミー）を中心とした染色体異常

が多数をしめた¹²。他の報告においても検査の受検者の多くがダウン症(21トリソミー)の児の出産歴があるものであったと報告している¹³。このように、ダウン症候群が出生前診断の対象でなかったことについて、本田達雄(新潟大学医学部産婦人科学教室)は、ダウン症候群は遺伝性でなく危険率が1/100程度であり、検査の受検リスクの方が高いとして「何度も確かめて、強い希望を有すると認めたもののみ行って」いるとした¹⁴。

1980年代に入っの報告を見ると、藤木典生(愛知心身障害コロニー発達障害研究所)他は、1976年の遺伝相談後5~7年経過した人々に対して、遺伝相談のアドバイスがどのように受け止められ、生殖行動にどのように反映されたのかについてのアンケート調査を実施している。相談内容は、遺伝病22.4%(代謝異常を含めた優生遺伝23.6%、劣性遺伝50.4%、伴性劣性遺伝26.0%)、染色体異常2.7%、体質(精神病、糖尿病など)17.2%、先天奇形などが15.1%であった。疾患は精神遅滞18.3%、近親婚16.6%、先天奇形13.0%が相談されている。ハイリスクとアドバイスされた人々は遺伝予後に従い結婚や出産を行っていないか、選択的妊娠中絶の実施によって障害児の発生を未然に防いだと遺伝相談の結果を報告している¹⁵。

以上からわかることは、遺伝相談等を通じて、次子の出生に関する出生前診断と選択的妊娠中絶が新生児マス・スクリーニング導入後もさしたる注目も受けないまま広がってきたということである。障害の発生予防を目的に開始した新生児マス・スクリーニングは、保因者の検出を通じて障害児の出生を防止するという優生思想的な動向を、より促進してきたと言えよう¹⁶。では、新生児マス・スクリーニング開始以降に起きたこのような流れのなかで、出生後の治療によって障害の予防が可能である疾患の筆頭とされたフェニルケトン尿症の捉え方はどのように変わってきたのであろうか。

フェニルケトン尿症の代表的研究者である大浦敏明(大阪市立小児保健センター所長)は、出生した患者の障害発生予防と区別して、患者の出生予防を強調していた。患者の出生予防として、先ず旧来からの対策として、血族結婚(近親婚)の回避、保因者診断が可能な場合には保因者同士の結婚の回避が有効であるとした上で、フェニルケトン尿症の羊水診断が成功していなかったこの時期においては、出産を通して保因者を発見し、次子以降の患者を出生予防することに力点を置いていた¹⁷。大浦は、日本のフェニルケトン尿症の35%は血族結婚で発生し、「最近の新生児マススクリーニングの結果から、その保因者頻度は約1/140人」¹⁸であると記述している。新生児マス・スクリーニングの目的は、治療によって障害の予防が可能とされるフェニルケトン尿症においてですら、

保因者を確定し、出生防止を図ることだった¹⁹。

新生児マス・スクリーニングでは、疾患の重篤性を強調することによって出生予防が促進されてきた。大和田操（日本大学小児科学教室）は、メープルシロップ尿症は治療することで障害の発生を予防できる数少ない先天性代謝異常症の一つであるものの、その治療は必ずしも容易ではなく長期予後は良いとはいえないとした。特に古典型メープルシロップ尿症では、必ずしも救命しえない場合もあるため、「現時点では、本症の分娩の既往がある場合には、出生前診断により本症の発生を予防することも止むをえない」²⁰とし、治療可能であっても出生前診断と選択的妊娠中絶の対象となりうることを示唆した。その他の対象疾患についても、ガラクトース血症では出生後1週間までで生死が分かれてしまうことが多いと報告され、早期死亡する事例があることが強調された。重篤とは評価されえないホモシスチン尿症、ヒスチジン血症でも保因者診断が取り上げられ²¹、出生前診断と選択的妊娠中絶への道が示唆された。こうして、先天性代謝異常症の代表的なテキストである『小児の先天性代謝異常症——フェニルケトン尿症を中心に』では、先天性代謝異常症の予防について、食事療法を中心とした障害の発生予防とともに患者の出生予防について述べられるようになった。血族結婚の回避や保因者同士の結婚を回避するために保因者診断があるとされ、治療法がない疾患の出生前診断として羊水診断があるとされた²²。先天性代謝異常症全般で保因者診断と出生前診断はセットであるかのように考えられるようになったのである。

2. 新生児マス・スクリーニング対象疾患と出生前診断

1980年代に入り、新生児マス・スクリーニングの対象疾患は、厚生省の研究班で保因者診断や出生前診断の対象として研究されるようになる。1980年、厚生省心身障害研究班でメープルシロップ尿症の保因者診断が実施された。しかし、保因者診断が技術的に確立されておらず、保因者であるとの結果を得ることはできなかった²³。1981年にもメープルシロップ尿症の出生前診断が実施された。疾患は治療が可能であるとされながらも、「正常」な発育や生活を送るには非常に厳重な管理が必要であり、感染症等で急に症状が増悪することもあった。その危険性と健康児を望む思いから、両親は出生前診断を受検した。受検の結果、胎児は「正常」と診断され、妊娠が継続された。出生後「正常児」と診断され、出生前診断が正しかったことが認められたと報告された²⁴。1982年には1641例の出生前診断の追跡調査が実施された。このなかで3例のガラク

トース血症の出生前診断が報告され、結果が「正常」とされたのは2例、不能とされたのが1例であった²⁵。以上が厚生省心身障害研究班による研究である。1984年には、我妻堯（国立病院センター産婦人科）がフェニルケトン尿症以外のメープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症は出生前診断が可能と紹介した²⁶。

厚生省の研究班では、新生児マス・スクリーニング導入後、対象疾患の治療について研究が実施され治療指針も示されていた。1981年には、治療に用いられる特殊ミルクの安定供給を目的に恩賜財団母子愛育会に特殊ミルク事務局が設置されるなど治療の進展が目指された²⁷。しかしながら、患者の出生を防止する目的で保因者診断や出生前診断も厚生省の研究されていたのである。

フェニルケトン尿症以外の4疾患は出生前診断可能とされるなか、1985年に発刊された『出生前小児科学Ⅲ』で、北川は、メープルシロップ尿症とガラクトース血症が早期診断・早期治療によって「正常」な発育が可能であるとした。だが、社会的環境、家庭環境によって「異なる判断」がなされる場合もありうるとし、以下のようにメープルシロップ尿症の家族の例を上げた²⁸。

メープルシロップ尿症の1例をすでに3年間治療しているが、その親に次の子について希望をきいたところ、早期発見によって正常な発育が可能であることを十分理解しているが、もし胎児が病児であると診断されたときはただちに妊娠中絶したいと答え、次の妊娠にさいしては出生前診断をうけたいと述べている。このように訴える親の気持ちは、重篤な異常児を育てた経験があるものでなければ理解できるものではなく、出生前診断の方法が進歩した現在なおも観念的にこれに反対の立場をとることは、はたしてそれが人道的といえるか否かは疑問さえ感ずる²⁹。

新生児マス・スクリーニングの導入まで、早期発見による治療が可能とされたのはフェニルケトン尿症のみで、それ以外の疾患では確立された治療方法はなかった。ガラクトース血症では知能障害が治療による改善が難しいと報告され、メープルシロップ尿症では治療効果が不明であり完全な治療の成功例はないとされた³⁰。新生児マス・スクリーニングの導入後も古典型メープルシロップ尿症では治療が困難であるとの指摘もなされてきた。その指摘を行った大和田は、1985年の論文で先天性代謝異常症の出生前

診断の実施要件について以下の条件をあげている。論文では、多くの先天性代謝異常症は有効な治療方法がなく、多くが予後不良であって、そのような場合は出生前診断を行い、発生を予防する措置が余儀なくされているとし、条件にかなう疾患のみ診断が行われるとした。

①有効な治療方法がなく、しかも、予後が不良な疾患である場合。②理論的には治療が可能であっても、症状の発現する時期がきわめて早期で、生直後に重篤な症状が出現する可能性が高い場合。③ ①、②の条件に適合し、しかも、胎児の異常が羊水あるいは培養羊水細胞に反映される疾患であること³¹。

大和田は他に、発端者（患者）の診断が確実であることが必須条件となり、発端者の診断と胎児診断が同一施設で行われるのが望ましいとした³²。古典型メープルシロップ尿症はこの条件にあてはまっており、発端者の診断が確実であることが「必須」であるならば、ここで出生前診断の対象となるのは患児の次以降の妊娠ということであろう。

1988年、日本先天代謝異常学会の第2代目理事長も務めた多田啓也（東北大学医学部小児科）らが、260例の出生前診断のデータを報告した。260例のうちメープルシロップ尿症に対するものは4例であった。260例のなかで罹患と診断された胎児は63例で、メープルシロップ尿症の胎児も1例含まれていた。対象は前に患児を出産したことのある妊婦であった³³。これらの罹患例は「異常と判断した例は、全例両親の希望により人工妊娠中絶を受け、数例の未確認例を除いてすべて流産胎児組織で患児であることが確認されている」³⁴とあり、罹患とされた胎児はすべて人工妊娠中絶されたことが明らかとなった³⁵。中絶した胎児の全例で疾患への罹患が解剖により検出され、胎児診断の信頼度はきわめて高いと報告された³⁶。しかし、すべての罹患例が出生前診断や人工妊娠中絶の対象となっていたわけではない。

吉田裕慈（奈良県立医科大学医学部小児科学教室）は1987年に出生したメープルシロップ尿症の同胞例について「これまで20数例のMSUD（引用者注：メープルシロップ尿症）が見つかるが、同胞例の報告はない。今回我々は第一子がMUSDであったが、遺伝相談の結果、出生前診断は行わないとの結論の下に妊娠を継続し」³⁷出産に至った事例を報告している。事例では両親は当初、出生前診断を希望していた。通常、メープルシロップ尿症は常染色体劣性遺伝性疾患で両親は保因者であり、次子の罹患率

は 1/4 である。だが、医師は第 1 子が中間型のメープルシロップ尿症であり、「亜型の MSUD では羊水細胞を用いた出生前診断の絶対的適応からはずれること」（吉田 1988:26）や出生後早期に診断することで対応できることを説明し、妊娠は継続された。出産後、出生児はメープルシロップ尿症と診断され治療が開始されている³⁸。さらに、1988 年には別の 1985 年に出生した軽症のメープルシロップ尿症の同胞例が報告された。この事例では、第 1 子が軽症のメープルシロップ尿症であり、第 2 子の妊娠時に出生前診断を受けている。結果、第 2 子も第 1 子と同じく軽症のメープルシロップ尿症と診断されたが、妊娠を継続し出産している。出産後は軽症のメープルシロップ尿症と診断された³⁹。重症で生命に関わるとされた古典型のメープルシロップ尿症が出生前診断の対象になっていた可能性があったのに対し、症状が軽いとされた中間型のメープルシロップ尿症は出生前診断の適応ではなく、技術も確立されていなかった⁴⁰。

以上からわかることは、新生児マス・スクリーニングで検出される疾患の出生前診断の有無は、各疾患の型により差があった可能性があるということである。また、症状が重く、死にいたる可能性があった疾患、ならびに神経障害等で知能に重篤な障害をまねくとされた疾患、さらに、出生前診断が技術的に可能であったものが診断の対象となっていた可能性が高い。前述の大和田の条件は実際の臨床現場における出生前診断の実施状況と相関する。フェニルケトン尿症は保因者診断や出生前診断の希望が多かったものの、技術が確立されていなかった⁴¹。では、どのように出生前診断の対象となっていたのだろうか。

3. Woo らの DNA を用いたフェニルケトン尿症の出生前診断技術

日本では、フェニルケトン尿症は出生前診断が不可能とされてきた⁴²。1974 年にフェニルケトン尿症の患児の出産経験がある母親の次の妊娠時に、出生前診断が実施された。分析結果は「正常」であったものの、出生児はフェニルケトン尿症と診断された⁴³。そのため、前述のように保因者診断による患者の出生予防が重視されてきた⁴⁴。

このような状況に一石を投じたのは、遺伝子による DNA 診断技術の登場であった。1983 年に L. C. ウー (L. C. Woo) らが DNA を用いて古典型フェニルケトン尿症の出生前診断と保因者診断に成功している。ウーらの開発した方法は保因者も検出できるものであり画期的であるとされた⁴⁵。DNA 診断によるフェニルケトン尿症の出生前診断技術の開発は、日本での出生前診断の議論に大きな変化をもたらし、1985 年以降、

日本ではウーらの議論を踏まえてフェニルケトン尿症のDNA診断を用いた出生前診断の議論が行われるようになる。

多田は、いままでフェニルケトン尿症は出生前診断が不可能とされていたが、ウーらの研究によってフェニルケトン尿症の胎児診断が75%の確率で可能となり、別の型が新たに検出されれば診断の確率はさらに上がり、そうすれば、フェニルケトン尿症のみならず、他の先天性代謝異常症の胎児診断でも遺伝子解析によって疾患の検出が可能になるということを示した⁴⁶。1986年、須川侑（大阪市立大学医学部産科婦人科学教室）、松本雅彦（大阪市立母子センター）が産婦人科医の視点から、遺伝性疾患は、DNA診断が可能になったことで今後、出生前診断に広く応用される可能性があると報告した⁴⁷。

DNA診断技術により、羊水では不可能とされていたフェニルケトン尿症の出生前診断の臨床応用が可能となり、ほぼすべての遺伝性疾患が出生前診断可能となることが強調された。DNA診断技術の確立とともにそれまで出生前診断が不可能であったフェニルケトン尿症は、出生前診断に取り込まれていくこととなった。遺伝性疾患のなかでも早期発見・早期治療の代名詞とされてきたフェニルケトン尿症においても、出生前診断による子どもの選択が可能となったのである。

4. 日本におけるフェニルケトン尿症のDNA診断技術研究

1988年、大浦はウーらの研究によってフェニルケトン尿症の保因者の診断、出生前診断が可能となったが、フェニルケトン尿症の遺伝子解析は白人を中心に解析されているため、日本人も含めた非白人のデータは不足しているとした⁴⁸。そのため、日本人のフェニルケトン尿症患者の遺伝子解析が積極的に研究されることとなった。同年、先天性代謝異常症は遺伝性疾患研究のモデルであるとし、代表的な疾患にフェニルケトン尿症があげられた⁴⁹。

1989年には、先天性代謝異常症のDNA診断について、どのような疾患を対象とするかは慎重に検討されなければいけないとしながらも、「生命に対する予後が不良で知能障害の高度な疾患がまず対象となることに関しては異論がないことと思われるが（…）」⁵⁰として、DNA診断の対象となる範囲をどこまでとするかの判断は非常に難しく結論を出すことはできないと報告された。フェニルケトン尿症の出生前診断の適応についても以下のように述べられている。

フェニルケトン尿症はアメリカ、ヨーロッパの白人に頻度が高く出生前 DNA 診断が可能である。この疾患は出生後のスクリーニングで発見可能で厳重な食事療法を行えば正常な発育が期待できる。このために、この疾患は出生前診断の適応ではないとする意見もあるが、出生前診断によってホモ接合体（引用者注：この場合のホモ接合体は罹患胎児）であることが判明すると中絶を希望する両親もある⁵¹。

さらに、DNA による出生前診断の対象となるのは原則、遺伝病を持った患児がおり、親が保因者であることが判明している場合の次の妊娠であるとした。ここで、重要な点は両親の DNA と家系内の発病者の DNA から得られる情報であるとされた⁵²。

1990 年、厚生省心身障害研究『平成 2 年度厚生省心身障害研究 小児慢性疾患のトータルケアに関する研究』において、日本で出生前診断への DNA 診断の応用に関するアンケート調査が実施されている。16 施設で DNA 診断が実施されており、フェニルケトン尿症を対象とする施設も 1 施設含まれた⁵³。出生前診断はすでに多くの産婦人科と小児科で実施され、一般に普及しつつあった。さらに、DNA 診断技術が進歩することで、出生前診断のなかに従来の羊水等による診断法のみならず DNA 診断が組み込まれていく傾向があった。1992 年、岡野義行（大阪市立大学医学部小児科）他は、現在、日本人を含めたアジア人で解明されている遺伝子型は 70%であり、現状の遺伝子解析では出生前診断に有用ではないと報告した⁵⁴。この時点では、フェニルケトン尿症の DNA 診断は臨床で実施できるものではなかった。

ウーらが研究結果を発表後、フェニルケトン尿症の遺伝子解析は急速に進展することとなった。臨床研究を実施するために、日本人のフェニルケトン尿症の遺伝型を同定することに力がそそがれた。1993 年の松原の報告では、DNA 診断を実施している施設として、フェニルケトン尿症の 2 施設、メープルシロップ尿症の 1 施設、ガラクトース血症の 2 施設が紹介された⁵⁵。1990 年の報告よりも先天性代謝異常症の検出が可能な施設が増加し、臨床応用のための基礎研究は着実に進んでいたといえる。臨床応用が可能になることに対して松原は、「DNA 診断は必然的に出生前診断、保因者診断、発症前診断という倫理的な問題を内包していることを忘れてはならない」⁵⁶と危機感を抱きながらも、DNA 診断の広がり抑制することは困難な状況であった。実際に、新生児マス・スクリーニングで早期発見・早期治療の対象であったフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ガラクトース血症も DNA 診断が可能な状況になっていた。他にも DNA

診断が普及し、従来出生前診断が不可能であった疾患が診断可能になり、DNA 診断でより正確な保因者、患児の同定が可能になったとされた。さらに、衛藤義勝（東京慈恵会医科大学小児科）は遺伝子診断の利点について以下の 3 点があげた。

①構造遺伝子は通常どの細胞においても発現していることから、従来羊水診断が可能でなかったフェニルケトン尿症、尿路サイクル代謝異常症、糖原病糖の DNA 診断が可能となった、②遺伝子変異を検索することから誤診が少なく、病児の診断が正確であり、また保因者診断も可能である。③遺伝子解析により疾病の遺伝上の種々の病因を解析可能である、等の利点を有する⁵⁷。

一方で、遺伝子の検索に時間がかかる可能性や、酵素異常だけでは遺伝子の異常を見出せない可能性についても「DNA 診断の進歩により、治療法のある疾患においても胎児が淘汰される危険性があり、遺伝子治療への目的のためへの過渡的な道程での出生前診断である」と述べた⁵⁸。1994 年に発刊された『NEW MOOK 小児科 8——出生前診断と胎児新生児管理』では、出生前診断に関する議論のなかで、フェニルケトン尿症、21-ヒドロキシラーゼ欠損症、血友病、デュシェンヌ型筋ジストロフィーなどの遺伝性疾患に対して DNA 診断できるようになったことを松田一郎（熊本大学医学部小児科）は次のように述べている。

1979 年 Panny らは DNA 解析により初めて鎌状赤血球症の出生前診断を行った。もともと羊水細胞は胎児体表からの脱落細胞がほとんどであり、培養して得られる細胞は大部分が皮膚線維芽細胞である。そこで最初、Nadler が開発した羊水培養細胞の酵素測定による出生前診断の適応となる疾患は、この細胞に存在している酵素（遺伝子が発現している蛋白）の異常症に限られていた。したがって、肝にしか発現していない酵素の異常（フェニルケトン尿症、OTC 欠損症など）や血液疾患（血友病 A、B、サラセミアなど）、神経、筋疾患（Huntington 病、Duchenne 筋ジストロフィー症など）、内分泌疾患（21-ヒドロキシラーゼ欠損症など）については出生前診断は不可能であった。結局、「遺伝子解析による出生前診断」が行われるようになったことはこうした制限を越えたことを意味している⁵⁹。

このように、出生前診断が不可能であった遺伝性疾患にも、遺伝子解析技術の開発によって出生前診断の対象となる疾患が拡大したことが述べられた。そして、倫理的な議論に先行して技術開発が進んでいることを松田は問題視した。このような背景のなか、1998年には岡野他によってフェニルケトン尿症の100%の遺伝子変異検出システムの構築について研究が実施され、日本人のフェニルケトン尿症の92%の遺伝子変異を同定できたことが報告された⁶⁰。この報告によって実際の臨床応用が可能な状況となっていたことがわかる。

しかしながら、1995年に出生前診断や選択的妊娠中絶は個人やカップルの自発意思⁶¹であるとWHOの『遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン』で報告された後、DNA診断と出生前診断は関連づけて記述されなくなっていた。出生前診断の普及によって「子どもを選んで産む／産まない」という「選択」が、「個人の問題」として捉えられるようになり、技術的な研究であっても個人の選択に介入する研究は集団的優生政策であると捉えられる状況に社会が変化していた。

出生前診断は医師と妊婦とその家族の問題であり、informed consentを得て行われるものであるが（一見、そこで解決されたように見える問題であるが）、また当事者間の問題であるだけに一般化しづらい面を多く持っているが、——それを越えた次元からの視点を持ち討論することが必要だというのである。そして、その基本になるのがバイオエシックスであると説いている⁶²。

ここで、森川は出生前診断とバイオエシックスの関係について触れ、出生前診断は医師と妊婦とその家族の問題、つまり「個人の問題」として議論されるようになったと主張している。

1947年のドイツのニュルンベルクでのナチス・ドイツの人体実験や安楽死に関与した医師に対する裁判以降、医科学と医療のあり方は劇的に変化した。アメリカでは、個人の選択と政策の決定のための指標が求められ、1972年のタスキーギ梅毒研究の発覚により、医学や医療の倫理がより問われるようになった。1960年代以降、医学以外の学問分野、神学や哲学、倫理学、法学、社会学などから、総合的に倫理的問題を解決しようとする議論や研究がバイオエシックスとして定められるようになった⁶³。日本でも米本昌平『バイオエシックス』（1985年）⁶⁴や木村利人『いのちを考える——バイオエ

シックスのすすめ』(1987年)⁶⁵など遺伝に関する問題がバイオエシックスとして議論されるようになった。このような盛り上がりには、他にも、アメリカでのバイオエシックスの議論が1990年代に入り日本に導入され、生命倫理学として成立したことも影響していよう⁶⁶。

さらに1996年6月優生保護法から母体保護法に名称が変更され、優生という言葉とともに前述の第二章・第三条・第二項や第三章・第十四条・第一項が関連した「本人又は配偶者の四親等以内の血族関係にある者が遺伝性精神病、遺伝性精神薄弱、遺伝性精神病質、遺伝性身体疾患又は遺伝性奇形を有しているもの」は人工妊娠中絶が可能とされた条文も削除された。従来の先行研究では、優生保護法の改正の動きのなかでも胎児条項の追加や経済的理由による妊娠中絶の問題が争点となってきた。遺伝条項については、母体保護法への改正で削除されるまで、表立った争点としては扱われてこなかったのである。遺伝条項が中心的に議論されてこなかったことについては、次の4章で触れたい⁶⁷。

岡野他のフェニルケトン尿症の遺伝子解析研究では、出生前診断を用いたかどうかは記述されていない。技術的な面でフェニルケトン尿症の遺伝子解析は完了し、出生前診断は可能であったが、出生前診断による選択的中絶は個人の問題として取り扱われることとなった⁶⁸。フェニルケトン尿症の90%以上の遺伝子変異が同定されたとするならば、遺伝子変異検出検索システムの構築は一定の研究結果を得たのであろう。だが、フェニルケトン尿症を含む新生児マス・スクリーニングの対象疾患の出生前診断については、その後も研究成果として記述されることはない。

小括

本章では、新生児マス・スクリーニングが保因者の発見にも主眼を置き、保因者の次の出産において、出生前診断が推進されてきた歴史を検証した。疾患の早期発見によって早期治療を行うことで、障害の発生を予防できるとして導入された新生児マス・スクリーニングでは、疾患を持って生まれた子どもの治療という側面とともに、対象の5疾患は出生前診断の対象とされ、研究が進められ技術が確立してきたことが明らかになった。

このような技術的な変化を優生保護法における遺伝条項の下での人工妊娠中絶から、新生児マス・スクリーニングの導入、フェニルケトン尿症のDNA診断による出生前診

断の確立の経緯として検証すると、新生児マス・スクリーニングの導入以前から、フェニルケトン尿症は「遺伝性精神薄弱」として優生保護法下での親の人工妊娠中絶が認められ、推進されてきた。新生児の障害発生を予防する目的で新生児マス・スクリーニングが導入された後も、次の子どもは「疾患のない子」を産むことが推奨されてきた可能性が高い。しかしながら、フェニルケトン尿症は技術的に出生前診断が不可能であった。だが、DNA 診断によるフェニルケトン尿症の出生前診断が可能であると海外で報告されると、日本でも積極的にフェニルケトン尿症の出生前診断が研究されるようになる。治療により障害の発生が予防できる疾患とされてきたフェニルケトン尿症も出生前診断への臨床応用を視野に入れた研究が進められ、技術が確立した。

しかし、1995 年以降、出生前診断は「自発意思」とされ研究の中心的なテーマからは外れることとなった。これは、リベラル優生主義の萌芽として、出生前診断によって「子どもを選んで産む／産まない」という「選択」が集団的な優生政策から、個人の問題へと変化し、生命の選別につながる技術的な研究が表に出ることが集団的優生政策と捉えられるようになった。本章では、そのような「選択」に関する意識の変化の歴史を明らかにした。1998 年には、日本人の 92% のフェニルケトン尿症の遺伝子変異が同定され、出生前診断の臨床応用は事実上可能となった。

日本において、フェニルケトン尿症の保因者から、出生を予防するような集団的優生政策から個人の選択を主とするリベラル優生学の萌芽に至るまで、新生児マス・スクリーニングの対象である 5 疾患には優生学的な意図が脈々と続いてきたといえる。これまで、IC (informed consent) の確立をリベラル優生学への移行の区切りとする見方が強かったが、それとは別の切り口から新生児マス・スクリーニングを優生史に位置付けて新たな見地からリベラル優生学への移行を見直さなければならないのである。

-
- 1 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号) 1977 年。厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児母衛第 18 号) 1977 年。
 - 2 北川照男「先天性代謝異常症の新生児——マス・スクリーニングが実施されるにあたって」『小児科臨床』第 30 巻第 10 号 (1977 年)、1665-1673 頁。
 - 3 北川照男「胎児診断」朝山新一・林基之・北川照男・一戸健司『ライフサイエンスにおける——性と生殖』共立出版、1976 年、144 頁。
 - 4 同書、141 頁。ガラクトース血症の出生前診断はすでに実施例があり、ホモシスチン尿症、メープルシロップ尿症も出生前診断が可能であるとされていた。福山幸夫「(福山幸夫教授開講 5 周年記念論文集) 先天異常、遺伝性疾患の胎内診断の進歩」『東京女子医科大学

-
- 雑誌』第42巻第12号(1972年)、871-888頁。後述するが、ヒスチジン血症の出生前診断が可能とされるのは1980年代半ばである。
- 5 1996年の母体保護法への名称改正まで、遺伝条項は法律改正の影響を受けていない。
 - 6 田中克己『遺伝相談 気にする人・気にしない人のために』講談社、1964年、193頁。
 - 7 同書、179頁。
 - 8 佐藤孝道『出生前診断——いのちの品質管理への警告』有斐閣選書、1999年、160頁。
 - 9 須川佑他「わが遺伝クリニックにおける出生前診断」『産婦人科治療』第35巻第1号(1977年)、72-80頁。
 - 10 末原則幸・倉知敬一「染色体異常の出生前診断」『臨床科学』第16巻第11号(1980年)、1325-1330頁。
 - 11 鈴森薫・小石多紀子・八神喜昭「羊水診断の意義と穿刺後の後出生児の追跡調査」『日本産科婦人科学会雑誌』第30巻第10号(1978年)、243-252頁。
 - 12 従来の出生前診断や選択的中絶の議論では、胎児診断が可能な障害で実際の検査での検出数が多いダウン症(21トリソミー)が論点とされてきた。しかし、遺伝性疾患を対象とした出生前診断の主眼は元来、遺伝性疾患に置かれていたといえよう。
 - 13 「不幸な子どもの生まれない運動」において静岡県で実施された羊水検査について、当時の被検査者の多くがダウン症を出生したことのある妊娠女性であったことは指摘されている。土屋敦「母子保健行政の転換局面における「先天異常児」出生予防策の興隆——「(少産)少死社会」における生殖技術論と「胎児」の医療化の諸相」『三田学会雑誌』第102巻第1号(2009年)、110-112頁。
だが、先天性代謝異常症を含む多くの遺伝性疾患が羊水検査の適応となっており、保因者かどうかは患児の出生により明らかになる。実質的に患児の出産以降の妊娠が羊水検査の適応となってきたのであるが、このことは指摘されていない。
 - 14 本多達雄「産婦人科における遺伝相談の実際」『産婦人科の世界』第29巻第7号(1977年)、823-828頁。
 - 15 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和55年度研究報告書』1981年、242-249頁。
 - 16 玉井は、遺伝子診断が可能となる以前から遺伝カウンセリングという形の患者支援は存在しており、それが、優生政策の一旦を担ってきたという批判があるとした。しかしながら、当時の遺伝相談が現在よりも保因者が遺伝性疾患の子どもを産むことを抑制するという面をより強く持っていたという点は述べられていない。玉井真理子「遺伝カウンセリングと倫理」『小児科診療』第7巻第21号(1999年)、989-993頁。
 - 17 馬場一雄・小林登編『小児科MOOK9——小児のマス・スクリーニング』金原出版、1979年、18-19頁。
 - 18 同書、18頁。
 - 19 桜井は、疾患の原因となる遺伝子を持つがゆえに社会から負の烙印を押され、排除される可能性がある人々の「正義のために——、国家が私的選択に介入することが正当化されることもある」とする。桜井徹『リベラル優生主義と正義』2007年、ナカニシヤ出版、14頁。その「正当化」されてきた要因の一つが新生児マス・スクリーニングともいえよう。
 - 20 馬場・小林、前掲(注17)、46頁。
 - 21 馬場・小林、前掲(注17)、22-7頁。ヒスチジン血症については、検出された多くに治療や知能の低下が見られないとされた。厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和53年度小児慢性疾患(内分泌、代謝、血液系)に関する研究 研究報告書』1979年、4-1-4-26頁。1992年にヒスチジン血症はスクリーニングの対象疾患から除外されている。
 - 22 大浦敏明編『小児の先天性代謝異常症——フェニルケトン尿症を中心に』医師薬出版株式会社、1980年、77-79頁。

-
- 23 厚生省心身障害研究、前掲（注 15）234 頁。
- 24 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 56 年度研究報告書』1982 年、263-264 頁。
- 25 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 57 年度研究報告書』1983 年、241-256。
- 26 坂元正一・滝一郎・室岡一（編）『産婦人科 MOOK27——羊水』金原出版、1984 年、174-186 頁。
- 27 特殊ミルク事務局『特殊ミルク共同安全開発事業のあゆみ』社会福祉法人恩賜財団母子愛育会 総合母子保健センター特殊ミルク事務局、1993 年。
- 28 小林登・多田啓也・藪内百治『出生前小児科学Ⅲ』中山書店、1985 年、299-310。
- 29 同書、305 頁。日本臨床心理学会でも治療に特殊なミルクを用いるという自然な治療方法で中枢神経系の障害を予防できるとした。日本臨床心理学会編『「早期発見・治療」はなぜ問題か』現代書館、1987 年、86 頁。早期発見・早期治療の在り方に疑問を呈する人々のみならず、一般の人々にいたるまで、新生児マス・スクリーニングの対象疾患については同様の考え方が現在にいたるまでである。
- 30 高井俊夫他編『先天性代謝異常症』診断と治療社、1973 年。
- 31 大和田操「シリーズ先天性遺伝性疾患の診断に役立つ検査 出生前診断」『臨床検査』第 29 巻第 13 号（1985 年）、1805 頁。
- 32 同書、1805 頁。
- 33 多田啓也他「胎児診断の現状——先天代謝異常」『日本医師会雑誌』第 99 巻第 9 号、1988 年、1610-1613 頁。
- 34 同書、1610-1611 頁。
- 35 金森は「選択的中絶は、重篤な遺伝病だけではなく、二分脊椎やダウン症などをも対象にしうるし、事実歴史的にもそうなってきた」ことを指摘している。金森修『遺伝子改造』勁草書房、2005 年、76 頁。この「重篤な遺伝病」に、新生児マス・スクリーニングの対象疾患が含まれることは指摘されていない。
- 36 新生児マス・スクリーニングの実施後、10 年間の新生児マス・スクリーニングのデータが収集された。結果、メープルシロップ尿症は 28 例発見され、うち 3 例の死亡が確認された。青木菊麿「昭和 63 年度マススクリーニング 5 疾患の追跡調査——新生児マススクリーニングで発見された疾患の発見頻度と近親婚の関係」『特殊ミルク情報』第 20 号（1990 年）、64-68 頁。出生前診断を受けたのが 4 例であったのは決して少ない数ではない。
- 37 吉田裕慈「生後 4 日より治療を開始したメープルシロップ尿症の 1 例」『特殊ミルク情報』第 16 号（1988 年）、24-27 頁。
- 38 同書、24-27 頁。
- 39 大和田操・北川照男「マス・スクリーニングで発見された軽症メープルシロップ尿症の同胞例。」『特殊ミルク情報』第 17 号（1988 年）、18-22 頁。同事例では後に麻疹罹患時に重篤な発作を生じている。この経験から、メープルシロップ尿症が重篤な疾患であることを再認識させられたとした。大和田操「メープルシロップ尿症とホモシスチン尿症」『小児医学』第 22 巻第 2 号（1989 年）、283-285 頁。
- 40 1983 年には、メープルシロップ尿症の古典型、間歇型、中間型、サイアミン反応型、E₃ 欠損症の 5 つの臨床病型が明らかにされていた。森田潤「メープルシロップ尿症の治療経験より」『特殊ミルク情報』第 15 号（1987 年）10-14 頁。だが、出生前診断が実施可能とされていたのは乳幼児重症型（古典型を指すと思われる）と間欠型のみがあげられている。坂元他、前掲（注 26）181 頁。だが、現在においても詳細な型の分類は確立されたものであるとはいえない。
- 41 厚生省心身障害研究、前掲（注 24）285 頁。

-
- 42 大浦敏明「心身障害の予防と治療——予防」『脳と発達』第5巻第5号(1973年)、34-38頁。
- 43 多田啓也他「羊水のアミノ酸パターンならびにアミノ酸代謝異常症の出生前診断の可能性」『先天異常』第14巻第3号(1974年)、233-234頁。
- 44 大浦、前掲(注22)、77-79頁。
- 45 Woo, Savio. L. C. et al. “Cloned human phenylalanine hydroxylase gene allow prenatal diagnosis and carrier detection of classical phenylketonuria” *Nature* .306(10),1983.151-155,1983.Woo, Savio. L.C. “Prenatal Diagnosis and Carrier Detection of Classic Phenylketonuria by Gene Analysis” *Pediatrics* .74(3),412-423,1984.
- 46 多田啓也「最近の進歩——臨床の立場から」『最新医学』第40巻第11号(1985年)、2228-2232頁。
- 47 須川侖・松本雅彦「先天異常出生前診断——現況と将来」『産婦人科治療』第52巻第2号、(1986年)203-210頁。
- 48 大浦敏明「フェニルケトン尿症」『蛋白質 核酸 酵素』第33巻第5号(1988年)、487-492.
- 49 黒田泰弘「先天異常の研究とその重要性」『日本小児科学会雑誌』(1988年)、2477-2480頁。
- 50 福島久雄・藪内百治「3.先天性代謝異常症の出生前DNA診断」『日本臨床』第47巻増刊号(1989年)、236-237頁。
- 51 同論文、237頁。
- 52 同論文、236-241頁。
- 53 厚生省心身障害研究『平成2年度厚生省心身障害研究 小児慢性疾患のトータルケアに関する研究』1991年、181-183頁。日本で出生前診断へのDNA診断の応用について、161施設(大学病院を対象)にアンケート調査が実施され、119施設(74%)から回答を得ている。回答では、産婦人科の83.6%、小児科の64.9%が何らかの出生前診断を実施していた。DNA診断を取り入れていたのは16施設で、対象疾患は12疾患であった。同書、181-183頁。
- 54 岡野善行他「フェニルケトン尿症の遺伝子解析——現状と展望」『特殊ミルク情報』第24号(1992年)、32-34頁。
- 55 松原洋一「先天性代謝異常：DNA診断——疾患別に診断技術を有する施設情報」『小児科診療』第56巻第4号(1993年)、579-584頁。
- 56 同論文、584頁。
- 57 衛藤義勝「先天代謝異常：わが国における出生前診断の現状」『小児科診療』第56巻第4号(1993年)、591頁。
- 58 同論文、585-595頁。
- 59 松田一郎「出生前診断とバイオエシックス」森川良行(編)『NEW MOOK 小児科8——出生前診断と胎児新生児管理』金原出版、1994年、2頁。
- 60 岡野善行他「フェニルケトン尿症の遺伝子解析：100%の遺伝子変異検出システムの構築と臨床症状との相関関係」『日本小児科学会』第102巻第3号(1998年)、494頁。現在、フェニルケトン尿症の遺伝子変異の同定は約95%であるとされている。ONJ検査情報：<http://onj.jp/list/download/PAH.pdf> 2017年5月28日取得。
- 61 Wertz, Dorothy C et al. “Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and The Provision of Genetics Services”,1995. WHO.松田一郎(監修)小児病院臨床遺伝懇話会有志(訳)『遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン』1997年。
- 62 松田、前掲(注59)3頁。
- 63 Jonsen, Albert.A. *A Short History of Medical Ethics*. Oxford and New York, Oxford

University Press.2000.藤野昭宏・前田義郎（訳）『医療倫理の歴史——バイオエシックスの源流と諸文化圏における展開』ナカニシヤ出版、2009年、156-186頁。

64 米本昌平『バイオエシックス』講談社、1985年。

65 木村利人『いのちを考える——バイオエシックスのすすめ』日本評論社、1987年。

66 土屋貴志「「bioethics」から「生命倫理学」へ——米国における bioethics の成立と日本への導入」加藤尚武・加茂直樹編『生命倫理学を学ぶ人のために』世界思想社、1998年、14-27頁。1997年に日本で成立した臓器移植法が生命倫理学に与えた影響は考慮しておく必要があるだろう。

67 丸本百合子・山本勝美『産む/産まないを悩むとき——母性保護時代のいのち・からだ』岩波書店、1997年、11-22頁。

68 経済条項の拡大解釈によって障害や疾患があるとされる胎児の中絶が実施されることとなった。

第4章

新生児マス・スクリーニングをめぐる論争の再検討 —女性団体の運動と先天異常モニタリング研究の議論を中心に—

1. 母子保健法改正反対運動と「母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」
2. 新生児マス・スクリーニング検査後ろ紙の研究利用に対する疑義
3. 厚生省との交渉および研究班の動向
4. 大阪府との交渉および研究班の動向
5. 大阪府への公開質問状と回答および研究班の動向

小括

本章では、新生児マス・スクリーニングに対して女性団体から疑義が示された事例を検証する。前章までは医師を中心とした新生児マス・スクリーニングを主導してきた人々に目を向けてきた。しかし、検査の受け手側である人々は新生児マス・スクリーニングをどのように捉えてきたのだろうか。実際に、現在まで問題として捉えたのは、本章で取り扱う女性運動の反対運動以外には管見のかぎり無いように考えられる。では、女性団体は新生児マス・スクリーニングの何を問題として捉え運動を行ったのであろうか。2章では治療技術の不確実性という治療の困難性と3章での新生児マス・マススクリーニングで「保因者」という身体が作り出されることで出生前診断による出生の予防につながるものが明らかになった。

そこで、本章では、女性団体の運動を中心に、まず、1985年の母子保健法改正をめぐる議論において、「先天異常モニタリング¹⁾」が争点になったことに着目する。1970年代から厚生省心身障害研究において、先天異常モニタリングの研究が継続的に実施されてきたことが疑問視された。これに関連して、新生児マス・スクリーニングの問題性が示された。本章では、新生児マス・スクリーニングが治療技術でも、診断技術でもなく別の技術として流用されたことを中心に捉え、女性団体の運動が厚生省、大阪府及び厚生省の研究班の研究に影響を与えたのか。何が問題として変化をもたらし、変化をもたらさなかったのかを検証したい。

1. 母子保健法改正反対運動と「母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」

まず、母子保健法の改正に対する反対運動の経緯を概観したい。1985年8月25日、厚生省が20年ぶりとなる母子保健法改正案の提出を予定しているとの記事が、『読売新聞 朝刊』に掲載された。改正案には、未婚の若い女性を対象とした母性手帳の交付と母性健康診査の実施が盛り込まれていた²。この改正案について、『婦人民主新聞』³は1985年9月13日に「母子保健法 厚生省、全面改悪にのりだす——女のからだを生涯管理——『発生子防』狙う」と題した記事を掲載した⁴。この記事は、「母性健康手帳の配布」「母性健康診査の実施」「新生児モニタリングシステムの整備」「1歳6ヵ月健診の法制化」は、データの収集を目的としていると報道し、母子保健法改正を「早期発見・早期治療」から「発生子防」に重点を移し、優生思想を強化するものとみなして警鐘を鳴らすものであった。1985年9月18日には、母子保健法改悪に反対する全国連絡会が、厚生省に「母子保健法の改訂の検討経過・内容を明らかにせよ」と申し入れた。これに対して、厚生省は最終的な改正案はまだできていないとしながらも、障害の発生防止は重要であり実現したいと明言した。同連絡会は「改悪反対」の立場で交渉を引き続き要求した⁵。

同年9月23日、『朝日新聞 朝刊』は、厚生省が母子保健対策のひとつとして「先天異常の発生子防」を重点的に進め、化学物質などの遺伝要因以外の「異常」の発生を監視するシステムを作ろうとしていると報道した。記事によれば、厚生省は1980年度から「先天異常のモニタリングに関する研究班」を設置して監視システムの検討を進めてきており、監視システムの具体案を急ぎ作成し、早ければ1985年12月に始まる通常国会に母子保健法改正案を提出する方針であるとのことであった⁶。

先天性四肢障害児父母の会は、それまでもたびたび研究班に研究に対する要望書を提出してきた。それにもかかわらず、原因解明への展望や意欲が感じられなかった従来との状況と、報道された母子保健法改正案について「研究班員の話と大違い」と述べた。この要望の全貌は明らかではないが、先天性四肢障害児父母の会は度重なる要望書に対しても明確な回答が得られないまま、母子保健法の改正案が提出されることに関して不信任感をあらわにしていた。

厚生省がモニタリング研究班を発足させた昭和54年以来、父母の会がモニタリングに関心を持ち、要望並びの質問書を提出してきたことは、前号の「通信 NO100」

で述べられているとおりだが、原因究明チームではその後も同研究班の報告書やその他のモニタリングに関する資料の収集・整理をしてきた。ちょうど今年の三月には研究班の動向をモニタリングの今後について伺おうと、同研究班の笹月健彦氏、林昭氏と会見したばかりでもあった。会見の内容は「通信 NO96」に紹介したがそこで明らかになったことは、大阪、神奈川、鳥取での実施調査を通じて、モニタリングのやり方については見通しがついたが、原因究明に至る展望はなく、その意欲も感じられないことだった。しょせん、モニタリングシステムに大きな期待はできないのかと思っていたところに先の報道である。このギャップにある種のうさん臭さを感じないわけにはいかなかった⁷。

そこで同会は、1985年10月25日に厚生省を訪れ、上田博三（厚生省児童家庭局母子衛生課・課長補佐、厚生技官）と面会した。上田の見解は次のとおりであった。

すなわち、モニタリングシステムによる先天異常の原因究明が出来るかどうかは今後の課題であるが、疫学体制を作る用意は厚生省にはなく、疫学調査ができるとはとてもいえない。今後の母子保健では、モニタリングにより先天異常の発生予防対策に力を入れなければならない。また母性手帳は妊婦への注意を呼びかけるために配布するものである。遺伝相談は受けなければならないものではないが、行政として遺伝相談について情報をきちんと提供していく姿勢は必要である、というのが上田の示した見解であった。さらに上田は、母子保健法の改正案ができるのは1986年1月半ばであり、閣議決定後国会に提出し国民の判断を仰ぎたいとした⁸。

こうした状況のもと、母子保健法改正反対運動が組織され、1985年11月23日には、札幌・仙台・富山・東京・名古屋・大阪・京都の7カ所で「母子保健法改悪に反対する同時多発大行動」が実施された。お互いをメッセージでつなぎ、「厚生省に女たちの声を届けよう」と全国で数百人が参加したこの行動は、改正阻止運動の第一歩となった⁹。さらに1985年12月13日には、'82優生保護法改悪阻止連絡会、日本婦人会議、婦人通信、婦人民主クラブの4団体が連名で要請書を厚生省に送付し、「新生児モニタリングシステム」が「障害」の原因究明につながらないばかりでなく、企業や行政の責任をないがしろにし、女性の自助努力を促すことで障害者と女性を圧迫するものであると批判した。翌日の12月14日には、東京の文京区民センターにて、「母子保健法改悪に反対し、母子保健のあり方を考える全国連絡会」の主催で、「母子保健法改悪阻止全

国総決起集会」が開催された¹⁰。1986年2月8日には、労働団体、婦人団体、障害者団体主催（婦人民主クラブ参加）による「母子保健法改悪反対・母子保健のあり方を考える関西集会」が開催された¹¹。

厚生省は3月15日の国会提出期限までに改正案、要綱ともに提出せず、母子保健法改正は次期国会に持ち越されることとなった。『婦人民主新聞』は、厚生省が「母性」管理、「障害児・者の発生予防・早期発見・早期治療」は個人負担の増大と考えているため、さらなる反対運動の拡がりがあるとの記事を掲載した。そして、民主婦人クラブも参加している「母子保健法改悪に反対し、母子保健のあり方を考える全国連絡会」では、月1回の連続学習会やニュースの発行などの活動を続けるとした¹²。ただし、次期国会に母子保健法改正案が上程されることはなかった。

以上のように、母子保健法改正に向けた厚生省の動向が報道された後、複数の女性団体や障害者団体が連携し、全国規模で母子保健法改正反対運動を展開した。これらの団体のうち、「母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」（以下、大阪連絡会）は、新生児マス・スクリーニングを母子保健法改正による先天異常モニタリングシステム導入と関連づけて争点化した点で注目に値する。

利光恵子によれば、1970年代から1980年代の優生保護法改正の動きに反対してきた女性や障害者は、政府による母子保健法改正の動きを優生政策強化と母性管理の徹底と捉えた。そこから1985年の「母子保健法改悪に反対し、母子保健法のあり方を考える全国連絡会」の結成につながっていった¹³。その後、その団体は「なくそう優生保護法・墮胎罪、かえよう母子保健全国連絡会」と名称を変更し活動を続けていたが、母子保健法改正反対運動のなかで、同様の趣旨で活動する団体が全国各地に生まれ「母子保健法改悪に反対する〇〇連絡会」と名乗るようになっていった。1985年10月に結成された大阪連絡会は、そうした団体のひとつである¹⁴。次節以降で述べるように、大阪連絡会は母子保健法改正反対運動と関連して、先天異常モニタリングや新生児マス・スクリーニングに対する疑義を厚生省に提起し、回答を求める交渉を行っている。その際の基本的な立場は、女性の身体管理および優生政策の強化への反対であった。この「優生政策の強化」については、集団的な優生政策か個人的な優生政策かは言及されていなかった。また、選択的妊娠中絶の是非について明確に反対を示してたいわけではない。

2. 新生児マス・スクリーニング検査後ろ紙の研究利用に対する疑義

大阪連絡会は、「NO！赤ちゃんや私たちの血液を無断で流用しないで！」と題する1986年1月13日発行のリーフレットにおいて、新生児マス・スクリーニングに疑義を呈した。大阪連絡会は、厚生省の先天異常モニタリング研究（1982～1984年度）に言及しつつ、新生児マス・スクリーニング検査後の血液ろ紙を、同研究班の研究者が検査目的以外で利用していることを指摘した。具体的には、大阪府立母子保健総合医療センターで先天性代謝異常症のマス・スクリーニング検査を行っており、府下全域の新生児の血液が集まってくることから、研究班では検査項目以外のヘモグロビン変異種を調べ始めたという。1985年までに7000名について調べ終わり、その結果、世界初の新変異種が1人見つけ出された¹⁵。後に大阪連絡会は、新生児マス・スクリーニングの検査後ろ紙の目的外使用をプライバシーに抵触する問題として批判していくが、この時点ではまだそうした論点は提示されていない。

プライバシー問題に言及されるのは、大阪連絡会が1985年12月から1986年2月に開催した「母子保健法改悪阻止連続講座」においてである。「母性手帳ってなんだ?!」（1985年12月15日）に続く「母子保健の現場から」（1月15日）および「乳幼児健診って誰のため」（1月26日）では、現場の保健婦や労働者を交えた議論のなかで、プライバシーへの抵触や無断で個人データが収集されているといった問題が指摘された。

さらに「モニタリングシステムとは?」（2月9日）では、先天性異常モニタリングシステムが「環境監視」には役立っておらず、もっぱら遺伝や母親の生活態度が原因追及されていることを問題とした。モニタリングシステムでは、障害児を産むのは悪いことという前提で遺伝相談や出生前診断が推奨されているが、それは優生思想ではないかという懸念が示された¹⁶。

これらの連続講座ののち、大阪連絡会は2月14日に母子保健法改正問題について厚生省との交渉の場を設定し、同省の母子衛生課担当者に先天異常モニタリングと新生児マス・スクリーニングについての質問を行った。次節で詳しく述べるように、その際大阪連絡会が提示した主要な論点は、データ収集や検体である血液の利用におけるプライバシーの侵害であった。なお、このとき大阪連絡会は1979年に開始された厚生省心身障害研究「先天異常のモニタリングに関する研究」¹⁷の動向を強く意識しながら活動していた。

ここで、当時の新生児マス・スクリーニング研究に触れておく。「先天異常のモニタリングに関する研究」のうち、新生児マス・スクリーニングで収集されたろ紙の血液流

用問題に直接関係するのは、1980年に開始された「ヘモグロビン変異種に関する研究」である。このプロジェクトが開始されたのは、異常ヘモグロビン症が蛋白質をマーカーとして研究することが可能な疾患であり、研究対象として最も理想的でデータの信頼度が高いものだったためである¹⁸。1981年には、異常ヘモグロビン症ではなく家族性アミロイドポリニューロパチー荒尾型の遺伝マーカーによる解析の遺伝疫学的考察が研究された。この疾患は一般に常染色優性遺伝の形式をとるため、患者やその血縁者の各種遺伝マーカーを検索して、遺伝学的検討に付された¹⁹。また1982年度には、遺伝・疫学面からみても先天異常モニタリングシステムの一つとして重要な意義を持つとして、先天性代謝異常マス・スクリーニングのろ紙乾燥血をヘモグロビン症のマス・スクリーニングに応用した²⁰。1982年から実施されたヘモグロビン変異種のマス・スクリーニングでは、1985年1月の時点で、ヘモグロビン変異種を持つ新生児が63人発見された。大阪では1100人に1人の割合で検出されたという²¹。1984年の研究が終了した時点でヘモグロビン変異種のマス・スクリーニングに関する技術は確立し、新生児マス・スクリーニングに取り入れることが可能な水準にあった。

このように大阪連絡会が注目した「先天異常のモニタリングに関する研究」におけるヘモグロビン変異種の研究では、ヘモグロビン症を新生児マス・スクリーニングに組み込み、蛋白質を用いてより精密なスクリーニングを実施することを目的にしていた。さらに、その他の優性遺伝疾患のスクリーニングも研究されていた。しかし、大阪連絡会は新生児マス・スクリーニングの対象となる疾患の拡大ではなく、「血液の流用」を問題にしたのであった。

3. 厚生省との交渉および研究班の動向

1986年2月14日、大阪連絡会は「母子保健法改悪に反対し、母子保健のあり方を考える全国連絡会」が主催した集会に参加している。翌日の2月15日の厚生省の交渉には大阪連絡会の3名の他、先天性四肢障害児父母の会関係者、ライター、全国連絡会関係者などが参加した。厚生省からは、児童家庭局母子衛生課課長、課長補佐2名が対応している²²。厚生省との交渉で、大阪連絡会は先天異常モニタリングを中心に以下の質問を行った²³。

1. 神奈川、大阪、鳥取で行われている外表奇形の実態調査では、全出産時のデー

データを収集しており、プライバシーの侵害にあたること。

2. 新生児マス・スクリーニングの血液を流用して研究していること。
3. 鳥取県では調査で追跡が必要となった児の健診のデータを追跡調査している。
大阪でも保健所のデータを流用して「精神発達遅滞」のモニタリングを実施しているが保健所のデータの流用は問題とは考えないのか。
4. 出生前診断、遺伝相談がモニタリング研究に入っているがなぜか。
5. モニタリングシステムでは何を実施するのか。
6. モニタリング研究会の性格はなにか。
7. 1985年度のモニタリング研究の研究費の金額の情報と報告書がほしい。
8. 1986年度もモニタリング研究は継続するのか、継続する場合の予算、班員、研究計画は教えてもらえるのか。
9. 1987年度の健全母子育成事業費 1100 万円の内容はなにか。

ここでは、事前に問題とされた「血液の流用」「個人のプライバシー」「モニタリングシステムの優生思想」の他に、母性手帳問題に関連する「健全母子育成事業」にも言及されている。

これらの問題提起に関して、厚生省側は以下のように応答した。

1. プライバシーについては今後のテーマである。何か問題が生じれば研究班をストップする可能性はある。しかし、現在は問題が起きておらず、研究者の良心にゆだねている。また、厚生省は補助金を交付しているのみである。
2. 検査以外の血液の流用は研究であれば問題ない。
3. 各都道府県の衛生部に確認してほしい。厚生省としてはデータの流用は問題ないと考えている。
4. 出生前診断については、さまざまな意見があるが、研究者には研究する自由がある。厚生省としては出生前診断をして胎児に異常があったとき中絶をするということについては優生保護法に胎児条項がない以上認められない。モニタリングシステムのなかに胎児診断を入れることは考えていない。遺伝相談も入れない。遺伝相談は大事と思っている。現にやっってはいるがモニタリングシステムには入れない。これらがモニタリング研究に入っており複雑である。今後は分けること

も考えている。

5. 環境要因による胎児の影響をみるため。今の世の中では色々な化学物質が多くある。最終的に影響が現れるのはヒトの胎児であるため先天異常のモニタリングを実施する。
6. 厚生省とは関係なく、今回のモニタリングシステムの導入について先天異常学会に属している研究者の方もいるので意見は聞いている。
- 7.8. 報告書はまだ出ていない。執行額は議員の請求があれば提出する。1986年度については5月末にはわかるので、執行額は議員の請求があれば渡す。
9. 思春期、その親の性の悩みについて相談する窓口、詳しくは府県の衛生部に聞いてほしい。なぜ、こんなことをお聞きになるのですか。

9 について厚生省は、健全母性育成事業をモニタリングと関連させて考えておらず、「なぜそんなことをお聞きになるのですか」と回答している。しかし、母子保健法の改正を反対する運動のなかでは「母性強化」も重要な問題であった。

この厚生省交渉で提示された論点は、1986年の厚生省研究班の報告書でも言及されている。1985年度厚生省心身障害研究「先天異常のモニタリングに関する研究」研究報告書の巻頭で²⁴、主任研究者の山村裕一はソ連の原発事故に伴う放射能汚染の影響について触れ²⁵、事故は先天異常のモニタリングの先進国である北欧をはじめとするヨーロッパ諸国の近くで生じており、先天異常のモニタリング結果が注目されるとした。また「各種情報の有効な利用とプライバシーの保護にからむ問題」という項では、行政の場合が特に問題であり、管轄が変わっても有効な情報が利用できるシステム作りが必要であるとしたうえで、プライバシーの保護については「種々の場合に問題になることが多く、利害が絡んで泥沼にはいると間に立つ行政は身動き取れなくなるのが通例である」²⁶とした。

さらに注目されるのが、1985年の研究報告書ではそれまで使われていた「遺伝要因」という用語に替わり、「遺伝子突然変異」「遺伝子変異」が使われ、突然変異であることが強調されている点である。林昭（大阪府立母子保健総合センター）らの報告「新生児ヘモグロビン変異種をモデルとする先天異常モニタリングの試み」では、研究のテーマとして取り上げたヘモグロビン変異種について「突然変異原モニタリング」の指標と位置づけられた。新生児マス・スクリーニング検査後のろ紙については、厚生省および大

阪府当局の許可が得られたので新しい技術の開発に踏み切ったとしている。さらに、使用後のろ紙をマス・スクリーニングに応用する研究が実施された結果、先天性甲状腺機能低下症は有効性が認められて新生児マス・スクリーニングの対象疾患に取り上げられた²⁷。林らは、新生児ヘモグロビン変異種をめぐる問題点について以下のように述べている。

現在大阪府における新生児 Hb 変異種のマス・スクリーニングは順調に進められてきたが、これを突然変異原のモニタリングに発展させる道は残念ながら現在のところ閉ざされている。その理由は、特定のグループから提起されたプライバシーをめぐる声からんで、行政当局が我々とスクリーニングされた新生児及びその両親との接触に同意しないからである。すなわち、この接触がなければ見出された Hb 変異種が両親から直接伝えられたものか、あるいは突然変異により新しく出現したものかを区別する事はできない。さらに重要なことは、一部の医療を必要とする患児がそのまま放置されている可能性もある事で、臨床医としては誠にやり切れない気持ちである²⁸。

厚生省は前述の交渉での応答において血液の流用は問題ないとした。それにもかかわらず、林らは血液の流用について「特定のグループ」からの指摘によって研究の継続が困難になったと述べた。

1986 年度には「先天異常モニタリングシステムに関する研究」と研究班名が変更され、主任研究者も小西宏（神奈川県立子ども医療センター）に交代した。報告書の冒頭で小西は、研究班の性格について「山村班の研究成果を踏まえつつ、主として外表奇形をマーカーとして先天異常の要因のうち、主に環境要因（外的要因）の存在を早期に把握するための実用的な方法の検討を継続して行おうとするものである」²⁹としている。さらに、世界保健機構（WHO）で先天異常の発生予防に関する検討会議が開催されるなどの国際的な動向も無視できないが、「わが国は脳死や臓器移植の問題に見られるとおりデリケートな国民感情が作用する風土があるため慎重な対応が求められている」³⁰と述べた。

1986 年度の研究班では林らが実施していたヘモグロビン変異種の研究は継続されず、林はどの研究班にも属していない。また、1980 年度から神奈川、大阪、鳥取で実施さ

れ、大阪班で開始当初から使用されてきた「先天異常モニタリングの実地調査に関する研究」については、1986年度に「外表奇形実地調査」に名称が変更されメンバーも大幅に変更された³¹。

4. 大阪府との交渉および研究班の動向

1986年2月に母子保健法改正阻止のため厚生省と大阪連絡会が交渉した際、現行の具体的な問題点については「各府県の衛生部に聞いてほしい」、「各府県の衛生部の責任でやっていること」との回答を得ていた。そのため、大阪連絡会は1986年7月19日に大阪府との交渉を開始している。山本健治（大阪府議会議員）の仲介で、母子保健法の改悪に反対する女たち大阪連絡会、大阪青い芝の会、コンピューターによる住民管理に反対する枚方市民の会などが参加しての交渉となった。大阪府衛生部からは4名が対応した³²。質問項目は以下のとおりである。

1. 先天性代謝異常マス・スクリーニングについて、2. 先天異常モニタリングについて、3. 市町村の保健婦体制等について、4. 出生届の提出時、母子手帳が必要である理由について。これに対して、大阪府の担当者からは以下の回答があった。

1. 1977年10月から5項目で国により開始され、府も実施主体として開始した。親への説明は各医療機関で口頭の検査希望の有無を聞いている。血液の流用は保健センターで検査している検査後の廃棄処分のものについてプライバシーを尊重した上で研究していると聞いている。（本人が知らないということはどうなのかという質問に対し）医学の進歩というのは廃棄する血液などを用いて研究されてきた上に成り立っている。クレチン症の検査も廃棄処分のものについて研究されてきて実施の運びとなっている。母子手帳の説明文については言葉足らずの面があれば変更していきたい。マス・スクリーニングの母子手帳の説明文書は府が考えたもので変更可能とした。
2. 厚生省心身障害研究は3年ごとに研究テーマが設定されている。1986年度のモニタリングシステムの内容についても、実地調査が継続されているかどうか大阪府は知らない。1985年度の大阪班の会計についても関知しない。大阪班の事務局は大阪大学なので、そこで聞いてほしい。大阪府立母子保健センターはモニタリング研究の全国事務局である。モニタリング研究についての報告は府にはな

い。(調査票は府下で配布しているのに責任はどうかとの質問に) 厚生省の研究で、委託を受けた研究者が行っている。

3. 厚生省で全国衛生係長会議があり、母子保健法の改正については内容時期とも現時点ではわからない。幅広い検討が引き続き必要であるとの説明があり、この表現は当分の間は改正がないと考えてよさそうである。大阪府の保健婦は総勢120名で多くない。未設置のところはなくなった。
4. 戸籍法上必要ない。母子手帳がなくても法的問題はない。

残された問題点については、また話し合いを持つということで交渉は終了した³³。

ここでは、厚生省との交渉において国の管轄でないと言われた点を中心に質問されている。しかし、母子手帳における新生児マス・スクリーニングの文章を変更すること以外は、大阪府で対応できると言われたものはなかった。前述の市町村の保健婦体制と出生届時に母子手帳が必要との質問については、母子保健法改正問題の観点から行われたと考えられる。

5. 大阪府への公開質問状と回答および研究班の動向

前回の交渉の問題点を踏まえ、1986年9月1日に大阪連絡会は岸昌大阪府知事宛に公開質問状を提出している。これに対して、1986年11月22日に大阪府衛生部保健予防課長からの回答がなされた。大阪連絡会の質問項目は以下のとおりであった。

I. 先天異常モニタリング実地調査について

- I-①. この調査は、著しく人権を侵害し、優生思想を助長し障害児に対する差別を強化するものでしかありませんので、即時中止するよう、府として対処されることを申し入れます。
- I-②. 大阪府民の人権とプライバシーを預かる立場にある府として、このような調査が行われていることに対しどのようにお考えなのか、府としての見解を示していただきたい。また、府の責任と関与の範囲について具体的に示していただきたい。
- I-③. 厚生省の研究でありながら、この調査の集計にあたって厚生省の研究班は

大阪府の施設である府立母子保健総合医療センターへ調査票を送り、しかも、そのコンピューターや職員を使用してデータ入力、集計をさせています。そのことについて府として、どうお考えですか。

- I-④. この調査の実施にあたり、大阪府医師会が調査票に拘る情報を医師会が取り扱うことについて、どうお考えですか。
- I-⑤. 回収された調査票及びコンピューターに入力されたデータ（ママ）は、どこに保存され、誰がどのように利用しているのか。また、その管理責任はどこにあるのかを明らかにしていただきたい。

II. 新生児マス・スクリーニングについて

- II-①. このようなマススクリーニングの弊害及び疑問について、府の見解を明らかにしていただきたい。
- II-②. 新生児マススクリーニングの実施にあたっては、希望者が医療機関、または保健所に申し込むという形がとられていますが、実際は当事者の知らない間に検査されていたというケースが多くあります。このような状況に対し、医療機関から妊産婦、保護者への説明、希望の有無の確認について府の指導方針を明らかにしていただきたい。
- II-③. 大阪府下では新生児の血液をしみこませたろ紙が本来の目的である検査以外に研究材料として勝手に流用されています。当事者である新生児の両親、保護者に何ら説明がなく、了解も得ずにこのようなことが行われることは、著しくプライバシーを侵害するものです（ママ）。大阪府としてはこの事実についてどうお考えですか。見解を明らかにしていただきたい³⁴。

この要望項目について大阪府衛生部は以下のように回答している。また、回答時に口頭での補足もあった。

I. 先天異常モニタリング実地調査について

- I-①. 調査は、厚生省心身障害研究として実施されておりますが、貴会のご意

見につきましては、厚生省及び研究会に伝えてまいりたいと考えています³⁵。

- I-②. 調査は、厚生省及び研究班の責任のもと実施されており、府として監督指導立場にありません。しかし、お示しの府民の人権を守るという観点から、厚生省及び研究班に対し、プライバシーの保護の、一層の留意を要望してまいりたいと考えています。
- I-③. 本研究は国の研究であり、府立母子保健総合センター職員が研究班員として参加していたことから、同センターで調査票の集計を行うことに協力してきました。
- I-④. 調査票の配布は研究班事務局が行い、回収は府医師会を通じて行っています。府医師会は、研究班に参加して調査票の回収を行っているもので、その調査票の管理は厳重に行われています。今後とも、厚生省及び研究班に対し、調査票の回収について、一層プライバシーの保護に留意するよう要望して参りたいと考えています³⁶。
- I-⑤. 回収された調査票及び集計結果は、研究班事務局で厳重に管理されております。集計結果は、研究班が研究に使用しています。これらの管理責任は、厚生省・研究班にあります。

II. 新生児マス・スクリーニングについて

- II-①. 本事業は、先天性代謝異常症及び先天性甲状腺機能低下症の早期発見、早期治療を目的として、国の指導により全国的に実施されているもので、意義深いものと考えています。事業の趣旨から、できるだけ多くの新生児がこの検査を受けるように啓発を行っていますが、障害に対する偏見を持たれることのないよう一層留意してまいりたいと存じます。また、対象疾病につきましては、厚生省で決定したものでありますので、ご指摘の疑問については厚生省へ伝えてまいりたいと存じます。
- II-②. 本検査は、希望者を対象に実施しておりますが、保護者の希望の有無の確認について、指導を一層強化してまいりたいと考えています³⁷。
- II-③. マス・スクリーニングの検査後の検体につきましては、今後、利用目的、

方法等、慎重に検討を行い、プライバシーの侵害にならないよう配慮してまいりたいと存じます³⁸。

これらの対応に対し、大阪連絡会は、大阪府の姿勢はある程度評価できるとしてもモニタリング調査を厚生省と研究班が実施しているというのは責任回避とも受け取れると批判した³⁹。この大阪府の回答はその後の厚生省の研究にも影響を与え、研究を実施する上で対象者の人権を守ることが重要視されるようになった。

1987年度厚生省心身障害研究「先天異常モニタリングシステムに関する研究」研究報告書では、それまで実地調査で参加していた大阪班が研究を中止し、代わって石川班が先天異常モニタリングに参加している⁴⁰。また「先天異常モニタリングにおけるプライバシーの保護について」という課題が、研究班に新たに設定された。同課題を担当した柳川従道（柳川法律事務所）は、「近時個人情報コンピューターによる処理、蓄積、利用によるプライバシーの侵害またはその不安が社会問題化して」⁴¹おり、現行法によるプライバシーの保護は社会要請からみれば不十分であり、部分的に立法化する試みがなされていると述べている。また、モニタリングの機能を維持しつつ法的要請を超えて社会的要請にも答えることができるかは、困難な問題だが情勢の推移を見つつ検討する必要があるとした⁴²。

法的対応としては、1988年12月16日に「行政機関の保有する電子計算機処理に係る個人情報の保護に関する法律」が制定された。しかし、1988年度報告書の冒頭で主任研究者の小西は、モニタリングシステムの研究への影響について、「この法律による規制対象は、当面行政機関による個人情報のコンピューター処理に限定されており、また、医療情報はその対象から除外されているので直接この法律の対象として規制を受けることはないと考えられる」とした⁴³。

このように、行政機関での個人情報は保護されることとなったが、医療情報は除外され、研究の継続に影響を与えることはなかった。ここで、個人情報は保護されることが法的に認められた。だが、遺伝情報のような医療情報とリンクするものに関しては、個人の選択で受けた医療であっても医療情報として集団管理されることが許容されたことをも意味する。遺伝情報のようなある個人の極めて私的な情報であっても、医療にかかわることで個人に留まらないものとなり、「個人情報」として不明確なグレーの領域を得たのである。

小括

1985年8月の新聞報道をきっかけに、政府の母子保健法改正に向けた動きに反対する運動が全国的な規模で展開された。この母子保健法改正反対運動の一環として、大阪連絡会は厚生省が設置した「先天異常のモニタリングに関する研究班」の活動に疑義を呈した。先天異常モニタリングが、女性の身体管理と優生政策につながるとして警戒したのである。1986年度以降、母子保健法改正反対運動による批判を受けて、先天異常モニタリング研究は環境要因による外表奇形のモニタリングへと重点を移した。このように大阪連絡会は、厚生省や同研究班の調査を実施していた大阪府を相手に交渉し、同研究班の活動方針を一部方向転換させるなどの影響を与えたといえよう。

ここで注目すべきなのは、大阪連絡会が一連の先天異常モニタリング批判のなかで新生児マス・スクリーニングについての問題も指摘していたにもかかわらず、争点を優生政策批判ではなく「プライバシーの侵害」に設定したことである。「先天異常のモニタリングに関する研究班」の林らは、優性遺伝病の保因者の検出も視野に入れながら、新しい新生児マス・スクリーニング技術の開発を目的にヘモグロビン異常症研究を実施していた。つまり、新生児マス・スクリーニングの技術が治療でも診断でもない別の技術として流用していたのである。大阪連絡会は母子保健法改正に反対した他の女性団体とともに、先天異常モニタリング研究が「遺伝」や「発生予防」を意図していたという認識を示していた⁴⁴。しかし、先天異常モニタリングの一角を占める新生児マス・スクリーニングについては、検体流用によるプライバシー侵害問題と結び付けられた結果、優生政策批判の文脈の外側に置かれることとなった。

女性団体が対象としていた優生政策に対する批判は、集団的な優生政策を対象としたものであり、個人の選択や「自己決定」の結果起きる可能性のある個人的な優生政策的性質のものに言及するものではなかった。そのため、個人の自己決定による妊娠中絶、「産む/産まない」自由については議論されなかった。こうして新生児マス・スクリーニング研究は、「優生政策」としての側面を内包しつつ「先天異常モニタリングシステム」として直接的な批判を免れて継続されることになった。そこには、新生児マス・スクリーニングの結果によっては、出生前診断へつながる道を残すことにもつながっていた。

本章では、母子保健法の改正反対運動から、先天異常モニタリングに対する疑義から、

新生児マス・スクリーニングも問題として捉えられた事例の検証を行った。新生児マス・スクリーニングに疑義を呈した大阪連絡会の一番の問題関心は、新生児マス・スクリーニングで使用された血液ろ紙の無断流用という個人の「プライバシー」の流用という視点であった。しかし、研究班では遺伝性疾患の遺伝要因を明らかにすることで、環境の影響を見るという目的も持っていた。研究班の代表である山村は、遺伝的要因を分子レベルで明らかにすることで、その疾患における遺伝要因の関与が何%かを推定する。さらに、それを基に環境要因の入る余地のない疾患に対しては遺伝子治療の開発が必要である。また、環境要因がどの程度関与しているかを推定する方法論開発する必要があるとした。しかしながら、常染色体劣性遺伝病であれば、両親はヘテロ接合体（保因者）であり、次の子への遺伝は 1/4 である。現在は、受精卵が正常か異常かを見分けることはできない、将来見分けることができたとすれば、「異常なものは捨て正常なもののみを着床させればよく」受精卵の遺伝子治療は将来的には必要ないとした⁴⁵。それにもにかかわらず、その点は指摘されなかった。そのため、遺伝的要因という言葉は強調されなくなるが、研究自体は遺伝的要因を明らかにする目的を持ったまま研究は継続されていった。次章では、新生児マス・スクリーニングの検査項目拡大の大きな要因となったタンデムマス質量分析計の開発、臨床研究がどのような論理のもと導入されていたのか。さらに、遺伝的要因を明らかにする目的がどのように継続し、遺伝情報の活用が意図されているかを明らかにする。

-
- ¹ 健康な人も含めた集団から、目的とする疾患に関する発症者や発症が予測される人を選別、ふるいわけする医学的手法がスクリーニングである。モニタリングは、変化を見逃さないように監視、観測を続けることである。疾患に関する発症者や発症が予測される人がスクリーニングで選別後、モニタリングの対象になる可能性は否定できない。
 - ² 『読売新聞』、未婚女性に「母性手帳」健康診査も厚生省が 62 年度実現めざす 1985 年 8 月 25 日朝刊 22 面。
 - ³ 婦人民主新聞は 1946 年 8 月 22 日に「女たちの手による女たちの新聞」として創刊された。母子保健法の改正に反対する運動の記事の多くは主に当時の婦人民主新聞に掲載されている。
 - ⁴ 『婦人民主新聞』、母子保健法 厚生省、全面改悪にのりだす 女のからだを生涯管理 障害の“発生予防”狙う 1985 年 9 月 13 日 3 面。
 - ⁵ 『婦人民主新聞』、母子保健法改悪 厚生省説明 1985 年 9 月 27 日 3 面。
 - ⁶ 『朝日新聞』、厚生省、先天異常の監視システム導入へ 発生急増すればすぐ原因究明 1985 年 9 月 23 日朝刊 3 面。
 - ⁷ 先天性四肢障害児父母の会（1985）母子保健法改「正」とモニタリングの制度化——父母の会として反対表明へ——ただなお必要な議論。No.101、父母の会通信（1985 年）、1

-
- 頁。
- 8 同書、5 頁。
 - 9 『婦人民主新聞』、母子保健法改悪に反対する同時多発大行動。婦人民主新聞 1985 年 12 月 6 日 1 面。母子保健法改悪に反対する同時多発大行動に参加したのは以下の 7 つの都市である。札幌：ゼッタイこれはまずい！母子保健法改「正」に反対する集会。仙台：母子保健を共に考える集い。富山：母子保健法改「正」案ってなんだ。名古屋：母子保健法って何だろう。京都：母子保健法改悪阻止全国同時大行動・京都編。大阪：母子保健法改悪させへんで！大阪集会。母子保健法改悪阻止全国同時大行動・東京編。詳しくは、『婦人民主新聞』、11.23 母子保健法改悪阻止 全国同時多発行動。婦人民主新聞 11 月 15 日 3 面。
 - 10 『婦人民主新聞』、改悪阻止にむけ全国に運動広がる 母子保健法 1985 年 12 月 27 日 3 面。
 - 11 『婦人民主新聞』、大阪でも反対集会 母子保健法改悪 NO！1986 年 2 月 27 日 3 面。
 - 12 『婦人民主新聞』、母子保健法改悪今国会の上程阻止 1986 年 3 月 28 日 3 面。
 - 13 「母子保健法改悪に反対し、母子保健のあり方を考える全国連絡会」に参加した団体は障害者団体、女性団体、自治体労働者等である。詳しくは、利光恵子『受精卵診断と出生前診断——その導入をめぐる争いの現代史』生活書院、2012 年、100 頁。
 - 14 同書、67-141 頁。
 - 15 母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「しらぬ間に私たちはモルモット、NO！赤ちゃんや私たちの血液を無断で流用しないで！母子保健法改「正」の目玉商品先天異常モニタリングシステムのねらいはなにか？」No.2. 1986 年。大阪のマス・スクリーニングの血液流用とともに、1982 年に鳥取県の保健所や公立病院で妊婦 1161 人の検診時の血液で α プロテインを測定した問題も指摘している。
 - 16 母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「母子保健法改悪に反対する女たち OSAKA れんらく会ニュース」1986 年。
 - 17 このなかで、班長（主任研究者）の山村雄一（大阪大学学長）は先天異常とは「あらゆる病気は遺伝要因と環境要因のからみから生ずる」というのが病気に対する基本的な考え方であるが、この考えのなかで先天異常を位置付けるとすれば「病気のなかでもとくに遺伝要因の明らかなモデル疾患」ということになる」とし、研究班で検討する先天異常は遺伝性が明らかでなくても、遺伝要因の解析の進んでいる病気はすべて含まれるとした。具体的には遺伝子、染色体の基礎知識の開発、病気としての先天異常の診断技術の向上と情報収集への応用、病態の正確な把握、発生及び発症の予防、評価と治療法の開発と受け入れ準備である。「これらのテーマはいずれもこの班の本来の使命である先天異常のモニタリングに欠くべからずものである」と、具体的に述べている。さらに、環境に関して大気汚染、化学物質、薬剤、食品添加物、薬品類、放射線物質が与える影響について述べている。他にも、胎児が母体を通して受ける環境要因（薬剤）や遺伝子そのものに対する環境要因の影響について、「環境要因は常に遺伝要因と密接な関係の下病気を発現する」とし、「新しい環境要因、とくに新しい薬剤や化学薬品の実用は、常にかくれた遺伝素因と結びついて新しい病気を発現する可能性がある」と環境要因についてのモニタリングの必要性を記述している。つまり、環境の改善を目的とするのではなく、環境が与える遺伝的变化に着目していたと考えられる。詳しくは、厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 54 年度研究報告書』1980 年、1-4。
 - 18 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 55 年度研究報告書』1981 年、124-129 頁。
 - 19 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 57 年度研究報告書』1983 年、1-3 頁。研究が行われた理由について 1982 年度の報告書で班長の山村は現在先天性代謝異常マス・スクリーニングの対象となっている疾患の大部分は常染色体劣性遺

伝病である。この種類の劣性形質は常識的に発生頻度が大きく変動するとは考えられないので、先天異常モニタリングの対象としては不適當である。したがって、対象疾患の選定がモニタリングにおいて重要な意味を持ち、さらに先天性代謝異常マス・スクリーニング事業は、ある意味でこれまで自然に淘汰されていた変異遺伝子を救い上げることになる。これがどういう意味を持つことになるか先天異常モニタリングの立場からも山村は見守っていきたいとした。

- 20 同書、113-119 頁。
- 21 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 59 年度研究報告書』1985 年、15-19 頁。
- 22 利光、前掲、(注 13)。
- 23 厚生省への質問と厚生省からの回答は、交渉に参加した利光恵子氏が作成した交渉メモに基づく。交渉メモは利光氏から提供された。この厚生省との交渉は後の大阪府との交渉との課題を一定数網羅している。
- 24 厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 60 年度研究報告書』1986 年、1-3。
- 25 チェルノブイリ原子力発電所の事故が起こったのは 1986 年 4 月 26 日である。報告書はその後発行されたと考えられる。1979 年の『先天異常のモニタリングに関する研究』では、欧米における先天異常モニタリングシステムの実情を調査する目的とし、先天異常の原因の大部分が遺伝子や染色体とそれを取り巻く環境の相互作用であるとし、研究班の着手の第一歩として先進諸国の遺伝医学の実態調査を行っている。
- 26 厚生省心身障害研究、前掲、(注 24)、3 頁。
- 27 厚生省心身障害研究、前掲、(注 24)、22-28 頁。
- 28 厚生省心身障害研究、前掲 (注 24)、28 頁。この報告書の林らの意見に対して、「あきれた話である」とし「彼は反省するどころか、研究がストップされてしまったことを不服に思っているのです」と指摘している。詳しくは、母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会『異議あり！母子保健——なにわやかましレポート』母子保健改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1993 年、10 頁。
- 29 厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和 61 年度研究報告書』1987 年、1-3 頁。
- 30 同書、1 頁。
- 31 1980 年の「先天異常モニタリングシステムの統計的方法の検討」で安田徳一（放射線医学総合研究所遺伝研究部）は先天異常モニタリングの検討項目の一つとして、先天異常に遺伝の寄与が大きいかどうかの検討も行うとした。厚生省心身障害研究、前掲(注 18)、148 頁。1982 年度の研究報告書で山村は「外表奇形モニタリングの真の目標は、最終的には催奇形原をみつけてこれを取り除くことにある」としている。厚生省心身障害研究、前掲、(注 19)、1 頁。1984 年先天異常モニタリングの実地調査に関する研究（大阪班）で母親の年齢が上昇するほど出生するダウン症候群の児の発生頻度が高くなることが確かめられている。厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 59 年度研究報告書』1985 年、132 頁。『先天異常に関するモニタリング研究』では、遺伝や染色体にも着目し、外表奇形のモニタリングが行われていたといえる。
- 32 母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「母子保健法改悪に反対する女たち OSAKA れんらく会ニュース No.2」、1986 年。
- 33 利光恵子氏から提供された利光氏自身が整理、作成した交渉メモ。大阪府との交渉における質問事項及び大阪府衛生部の回答も交渉に参加した利光氏のメモより参照。
- 34 大阪府衛生部「質問状に対する回答について（回答）」、1986 年。
- 35 質問状に対する回答について大阪府衛生部職員と話し合いを実施時に衛生部職員が口頭で補足的に述べたことを利光氏自身が整理、作成したメモ。以下注 36、37、38 もこの

-
- メモでの補足。口頭で、今年度大阪班は改組され、大阪府立母子総合センターの職員は入っていない。今後の研究については検討中であり、現在は新生児調査票を回収していない、データ入力も止まっていると補足された。
- 36 補足として、府医師会は回収を手伝っただけで、医師会の中を見ていないとした。
- 37 補足として、これまでは、希望の有無を確認せずに検査していたこともあったことを認め今後は何らかの形で確認したいとした。
- 38 補足として、これまでは了解を得ずに勝手に血液を流用していたが、今後は了承を得ずにはしない。これまで血液流用したデータはすべて破棄するとした。
- 39 母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会『異議あり！母子保健——なにわやかましレポート』母子保健改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1993年、5頁。大阪連絡会は、新生児マス・スクリーニング制度自体の問題は指摘しつつも、その後、積極的な議論はなされない。大阪連絡会の運動の中心は受精卵診断や着床前診断の議論に変化していく。詳しくは、利光、前掲書（注13）参照のこと。
- 40 石川県は厚生省の研究班には参加していなかったが、1981年より、県内の産婦人科医療機関や保健所等の衛生行政機関のもとに先天異常児発生調査（先天奇形、染色体異常、遺伝性疾患、先天性代謝異常、その他の先天性の疾患をすべて含む）を実施していた。詳しくは、厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和62年度研究報告書』1988年、37-51頁。
- 41 同書、5頁。
- 42 同書、5-9頁。
- 43 厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和63年度研究報告書』1989年、3頁。
- 44 1988年7月16日、『母子保健』みんなでしゃべろう会の資料において、先天異常モニタリング研究が1979年の研究班発足時、遺伝要因の解析、保因者の検出、比較的単純な発生予防、環境要因の解析にもとづく発生予防が先天異常の発生要因の解析を志しながら研究が行われていた。また、治療不可能であれば優生学的な排除が意図され、発生予防とは環境の改善ではなく胎児の出生予防によるものが想定されていたと記述されている。詳しくは、『母子保健』みんなでしゃべろう会・資料、主催自治労大阪本部・大阪医療・年金・福祉抜本改革大阪運動センター・母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1988年。
- 45 山村研一「先天性代謝異常の遺伝子治療と疾患モデル動物」『蛋白質 核酸 酵素』第33巻第5号臨時増刊（1988年）、475頁。

第5章

新生児マス・スクリーニングへのタンデムマス質量分析法の導入 —SIDS（新生児突然死症候群）とタンデムマス質量分析法実施の関連—

1. 日本でのタンデムマス質量分析計での研究と新生児マス・スクリーニングの費用 - 便益
 2. SIDS（新生児突然死症候群）と先天性代謝異常症の関連
 3. タンデムマス質量分析計とガスクロマトグラフィー質量分析計の競合
 4. タンデムマス質量分析計での試験研究
 5. 遺伝子診断の臨床研究への導入
 6. 新生児マス・スクリーニングへのタンデムマス質量分析計の導入
 7. 2014年のタンデムマス法による新生児マス・スクリーニング導入後の現状
- #### 小括

前章までは従来の新生児マス・スクリーニングについて検証してきた。本章では2014年に新たに導入された新生児マス・スクリーニングの新しい方法である、タンデムマス質量分析計（Mass Spectrometer/ Mass Spectrometer）による分析方法であるタンデムマス法の導入に着目する。タンデムマス法の導入に向けての臨床研究、技術開発、検査できる疾患数の増加にどのような論理が用いられたのだろうか。

新生児マス・スクリーニングの導入において重要視された「早期発見・早期治療」はタンデムマス質量分析計によるタンデムマス法の導入と検出疾患の拡大はより、「予防」を重視することにつながった。この予防には発症後の「治療」は言及されていない。3章で明らかにしたように、「子どもを産む/産まない」が個人の選択に変化する中で、症状を発症して、亡くなった子どもを持つ親はどのように考えるのであろうか。はたして、親が疾患のない子を望んで持つこともこの「予防」に含まれるのであろうか。本節では、タンデムマス質量分析計の導入と受容は、リベラル優生主義の完成ともいえるのかを検証したい。

1. 日本でのタンデムマス質量分析計での研究と新生児マス・スクリーニングの

費用 - 便益

タンデムマス質量分析計による検査方法は、1990年、ミリントン.D (Millington. D) らによって、先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの新しい方法として開発された¹。これを受けて、1992年に日本でもタンデム質量分析計を用いた先天性代謝異常症の診断が寺田直人（京都府立医科大学医学部小児科）らによって報告された²。続いて、1993年にチェイス.D (Chace. D) らによってタンデム質量分析計での分析に基づく、フェニルアラニンや他のアミノ酸代謝異常症の検出がなされ、新生児マス・スクリーニングへの応用が可能であることが示された。このチェイスらの論文の共著者には寺田の名前もあったことから、日本の研究もアメリカ並の水準にあったことがうかがえる。1995年、寺田らはエレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計 (Electrospray ionization-Mass Spectrometer/ Mass Spectrometer)³での血液ろ紙、アミノ酸、アシルカルニチンの一斉分析の可能性について報告している。報告によれば、新生児マス・スクリーニングでは正確さ、迅速性、簡便性が要求されるとし、エレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計はこの3つを兼ね備えているとのことであった。また、脂肪酸代謝異常症やアミノ酸代謝異常症など20数種類の先天性代謝異常症のスクリーニングが1回の測定で可能であること、エレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計自体が未完成であり、定量性、カットオフポイントの設定が困難であること、しかし、機器の感度の向上、処理の簡便化などで従来のガスリー法にとって代わる可能性もあることなどが示唆された⁴。

このように、分析機器としては不十分な点を持ちつつも、一度に多くの疾患が検出できるタンデムマス質量分析計は、新生児マス・スクリーニングでの検出疾患の増加にも影響を与えた。その背景には、新生児マス・スクリーニングに対するテクノロジーアセスメント（技術評価）がなされるようになってきたことがある。

北川照男（日本大学医学部小児科）は、日本の新生児マス・スクリーニングの収支バランスについての1994年の報告で、日本で新たに対象疾患を選ぶとすれば、高い精度でスクリーニングでき、適切な治療が可能な疾患で、かつ確実に障害が予防できるものを選ぶべきであるとした。また、北川は、有機酸代謝異常症、尿素サイクル代謝異常症にしても、フェニルケトン尿症やメープルシロップ尿症などと比べると治療や予防は容易ではないため、有効な治療法の検討がスクリーニングより先に行われるべきと思うと

述べた⁵。さらに、「マススクリーニングの対象疾患を選択したり、マススクリーニングの実施を決定するにあたっては、患者の実態を最も良く理解している小児科医がリーダーシップを取るべきであって、検査機器の企業などがこれに介入したり、分析化学の専門家がリーダーシップをとるべきではないと信じている」⁶と、新生児マス・スクリーニングでの対象疾患のやみくもな増加には慎重な姿勢を見せるとともに、小児科医のリーダーシップを強調した。

新生児マス・スクリーニングの対象疾患に関する費用 - 便益については、1992 年、『代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング、進行阻止及び長期管理に関する研究 研究報告書 平成 3 年度』、フェニルケトン尿症マススクリーニングの費用 - 便益分析にはじまり、1994 年まで厚生省心身障害研究班によって研究された⁷。厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成 5 年度』では、新生児マス・スクリーニングシステム全体での純便益は 35 億円で、先天性甲状腺機能低下症の便益が全体の 88%を占めていた。フェニルケトン尿症、先天性副腎過形成症では純便益が認められたが、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症および、ガラクトース血症では純便益がマイナス 2 億円前後となることが明らかにされた。費用便益の計算方法として対象人口 120 万人に対し、費用/便益比=1:1.8 で計算され、フェニルケトン尿症と先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）は効果が明確なプログラムとされたが、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、先天性副腎過形成症、神経芽細胞腫は△効果が不明確なプログラムであるとされた⁸。

新生児マス・スクリーニングのなかでも費用 - 便益として経済面で効果がみられる疾患と、そうでない疾患に分かれたため、スクリーニングを実施すること自体の効果は認めつつも、各疾患でのスクリーニングのありかたを再考する必要性が生じた。そのため、「今後の課題としては、既存のスクリーニングの効果評価をさらに進めるとともに、新規のスクリーニングについては、導入前に、効力の高い研究設計により効果評価を十分に行う必要がある。特に後者では、予備的な効果評価を基礎として予測的な経済的評価実施し、スクリーニングの導入によりどの程度の利益が見込まれるかを、検討することが今後必要と考えられる」⁹とより経済的な利益が求められることを示した。

1995 年、山口清次（島根医科大学医学部小児科）らによって、尿による有機酸代謝異常症のデータ解析・診断プログラムの開発が、厚生省心身障害研究班『新しいスクリーニングのあり方に関する研究 研究報告書 平成 7 年度』有機酸代謝異常マス・スクリ

ーニングのための GC/MS データ解析・診断プログラムの開発でガスクロマトグラフィー質量分析法計 (Gas Chromatograph Mass Spectrometer) を用いて行われた¹⁰。ここでは、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ガラクトース血症を含めた 25 疾患がスクリーニングの対象疾患と検索項目とされた。また、「有機酸代謝異常のなかには早期発見しても予後のきびしい疾患が存在するのも事実であるが、早期発見が重要な意義を持つ疾患が多い」¹¹と、有機酸代謝異常症の発見のメリットにも言及している。しかしこれは前述の北川が述べた、有効な治療法の検討が先に行われるべきという意見とは相反する。また、タンデムマス質量分析計による方法は血液ろ紙の使用、前処理が簡便な点で期待できるとしながらも、データの再現性、分析機器のメンテナンスなどの点で検討の余地があるとし、この時点では血液ではなく尿による分析が実施されることとなった¹²。翌年も尿を用いたガスクロマトグラフィー質量分析計のパイロットスタディが研究班で実施された。ガスクロマトグラフィー質量分析計による分析は新生児マス・スクリーニングにも対応できるとされる一方、一部の有機酸代謝異常症は尿の検体量によっては十分な診断精度が得られない症例があることも報告された¹³。

1997 年 4 月、重松陽介 (福井医科大学医学部小児科) らを中心にエレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計による新生児ろ紙血を用いたパイロットスタディが『効果的なスクリーニングの施策に関する研究』で開始された。研究では、対象疾患の患児は発見されず、検体処理能力の向上と測定機器および測定法のさらなる改良が課題として挙げられた¹⁴。

1998 年には尿によるガスクロマトグラフィー質量分析計の有用性が『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究』で報告された¹⁵。そこでは、ガスクロマトグラフィー質量分析計とタンデムマス質量分析計の比較も行われた。比較ではガスクロマトグラフィー質量分析計の方が分析情報が多く、診断のみでなく病態解析にも役立つとされた。また、脂肪酸代謝異常、アミノ酸代謝異常では診断感度の検討が必要であるとされたが、有機酸代謝異常症では診断感度はほぼ確立されていた。さらに、分析に使用するガスクロマトグラフィー質量分析計の設備が比較的安価で初期投資がしやすい一方、新生児マス・スクリーニングへの導入を考慮すると、1 検体あたりのコストが高くなる点、従来のガスリー法が血液であるため、尿を用いた場合の新たな検体の配送システムの構築が必要である点などのデメリットも挙げられた。タンデムマス質量分析計では従来のガスリー法と同様に血液ろ紙が使用できるため、検体の配送シス

テムがそのまま利用でき、分析コストが抑えられるメリットが挙げられた。しかし、タンデムマス質量分析計の初期投資の費用は高額となるうえに、一番大きな問題点として診断感度が十分に確立されていないことがあった¹⁶。重松らは、従来のガスリー法では疾患をスクリーニングに追加すると手間と費用が増加し、スクリーニング効率が低下することを明らかにした。エレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計を用いると、一回の測定で多数の疾患が診断できるため、前述の問題は解決できるとした。さらに、血液ろ紙を使用でき、現行の対象疾患もスクリーニングできるため、正規の新生児マス・スクリーニングに採用すべき方法と考えられると結論づけている¹⁷。

1999年も継続して、エレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計を用いた研究が行われた。同研究に携わった厚生省の研究班は、前年度までは福井県を中心としたパイロット調査であったが、早期発見による早期治療の有用性を確かめるためには大規模なスクリーニングが必要であるとし、パイロットスタディの地域を拡大した。これらのパイロットスタディで検出されたプロピオン酸血症の1例について「これまで本スクリーニングで発見した患者はプロピオン酸血症1例のみである。患者は1歳10ヶ月の時点で、特殊ミルクを使用した低蛋白食とL-カルニチン服用により、急性発症することなく、小柄ながらもほぼ順調に成長発達がみられている」¹⁸と記述している¹⁹。その理由として、「死亡率の高い疾患は有機酸血症と尿路サイクル異常症である」とされ、「その中でメチルマロン酸血症はおよそ半数の50%が経過中に死亡し、プロピオン酸血症は55%に及んでいる」²⁰とプロピオン酸血症の治療が困難であり死亡率が高かったことがあげられた²¹。

新生児マス・スクリーニングに新しい疾患を加えるには、早期発見のみならず、治療方法が伴う点が重要視されていたため、プロピオン酸血症の患児が順調に成長していることが強調された可能性もある。次節では、早期発見による早期治療のメリットがどのように新生児マス・スクリーニングの疾患を増加する要因となったのかを検証したい。

2. SIDS（新生児突然死症候群）と先天性代謝異常症の関連

新生児や乳幼児の突然死と先天性代謝異常症が関連づけられたのは、1984年、ホワット.A (Howat. A) らが報告した、先天性代謝異常症の1つである中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症が突然死の原因になるとする研究が最初である²²。

1988年、エメリー.J (Emery. J) らが、乳児の突然死のいくつかが先天性代謝異常

症であり、出生時に診断が出来れば、生存率を向上させることができると報告した²³。1992年、これらの報告を受け、日本でも突然死の原因が先天性代謝異常症であることを解明することは、診断により適切な治療ができ、同胞の発症を未然に防ぐことができるとされたことから²⁴、先天性代謝異常症と突然死が関連づけられるようになった。

乳幼児突然死症候群（Sudden Infant Death Syndrome、以下 SIDS）は、1969年に National Institute of Child Health and Human Development（NICHD）が乳幼児の突然死に関する国際会議で定義され、SIDS の略称で広く認識されるようになった²⁵。日本では、1973年に、松島富之助（日本総合愛育研究所 研究第3部）らが乳児の突然死に関する研究を行ったのが最初であるとされている²⁶。SIDS の本格的な研究が開始されたのは1981年の厚生省心身障害研究班「乳幼児突然死（SIDS）」に関する研究からである²⁷。研究班での研究内容は、1993年に『SIDS の手引き』としてまとめられた。そこでは、厚生省心身障害研究班による10年余にわたる SIDS の研究内容と、1600論文を超える SIDS に関する論文リスト、レビューをもとにした SIDS の概要が述べられている。そこには先天性代謝異常症は独立した疾患単位であり、SIDS ではないと記述されている²⁸。

しかし1994年、山口は SIDS と脂肪酸代謝異常症の関連について、SIDS 様症状で発症した先天性代謝異常症を症例報告としてあげ、低血糖発作の症状が SIDS の直接の死因に結びつく可能性を指摘している。また、1980年代から1990年代にかけての SIDS と先天性代謝異常症の関連についての論文における先天性代謝異常症の報告数が異なることから、先天性代謝異常症の SIDS に占める割合は本当に少ないのかと疑問を呈した。さらに、SIDS の病因は環境因子および遺伝的因子が少なからず関与しているとし、病因が解明されると SIDS に占める疾患の頻度が減少するだろうと述べている²⁹。

1992年度から1996年度まで厚生省心身障害研究班³⁰で班長を務めた仁志田博司（東京女子医科大学母子総合医療センター）は、厚生省の研究において SIDS の中心病態が睡眠時の無呼吸と無呼吸にともなう呼吸中枢の未熟性から起こるとされ、研究の焦点が絞られてきたとした。また、SIDS は環境要因に左右されることとして環境に重点を置き、家系内に SIDS が多数みられる場合は診断されていない代謝異常症の可能性があると指摘しつつも、SIDS が遺伝性のリスク因子ではない³¹と山口とは異なる見解を示している。

1995年から、日本では第10回修正国際疾病、傷害及び死因統計分類（ICD-10）が

採用され、死亡診断書の死因記載が大幅に変更された。SIDS は同年の乳幼児死亡原因の第 3 位となった³²。1996 年に、SIDS と環境要因に着目したアンケート調査が実施され³³、厚生省の研究班においても「うつぶせ寝」と SIDS の関係に着目した研究が実施された³⁴。1998 年、実際に疫学的な見地から、海外と比較した研究が報告され、海外の疫学的研究やうつぶせ寝を避けるキャンペーンで SIDS の減少が実証されており、日本でもリスク要因となっていることが示唆された³⁵。

山口らは先天性代謝異常の疾患頻度は低く、緊急の場での確に判断するのは容易ではなく、実際には「SIDS」と診断されていることが少なくないとした。そのため、代謝疾患検索のためには家族歴の異常や同胞の SIDS 等の原因不明の新生児死亡や乳児死亡、自家中毒様の発作をくり返す病因にも注意を払う必要があるとし、再発の防止や同胞の発症予防のためにも SIDS のモニタリング、病因検索の体制の確立が望ましいと述べた。さらに、SIDS と診断されているうちの 5%が先天性代謝異常症であろうとした³⁶。1999 年、厚生省の研究班は SIDS の育児環境因子に対する研究に取り組み、実際に SIDS で子どもをなくした家族への聞き取りが実施された。結果、育児環境因子として、うつぶせ寝、人工栄養、喫煙の 3 つが高いことが明らかにされている³⁷。

このように厚生省の研究班では、SIDS は原因不明ではあるが、環境が要因であるとし、環境の改善を含めた啓蒙活動を実施している。一方、SIDS と先天性代謝異常症の関連に目を向けていた山口らは遺伝要因に着目し、病因が明らかになることでの救命や同胞の発症予防になるとし、SIDS をモニタリングすることでの死亡数減少を目指していた。

3. タンデムマス質量分析計とガスクロマトグラフィー質量分析計の競合

2000 年、それまでの 6 疾患以外に新しく加えられる疾患についての検討がなされる³⁸。厚生科学研究でもガスクロマトグラフィー質量分析計とタンデムマス質量分析計を使った研究が継続された³⁹。しかし、世界的にはタンデムマス質量分析計を使用した新生児マス・スクリーニングが次々と導入され、先進国のなかで日本のタンデムマス質量分析計導入の遅れも指摘されていた。さらに、欧米では SIDS の 5%が先天性代謝異常であり、子どもを疾患で亡くした親からのスクリーニングの強い希望があった⁴⁰。他にも 2001 年に、地方分権推進委員会の第 2 次勧告の趣旨に沿い、新生児マス・スクリーニング事業は国から地方自治体に移管され、一般財源化された⁴¹。一般財源化された理由

は、先天性代謝異常症検査費及びクレチン症検査費について、制度創設から年数が経過し、都道府県・指定都市の経常的な事務として定着していたからだという。

2001年3月28日、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長から「先天性代謝異常検査等の実施について」が通知され、先天性代謝異常検査費が一般財源化された。財源は地方交付税措置に伴うものであるが、事業内容の低下がないようにと添えられた⁴²。しかし、地方交付税措置がなされていても各都道府県、指定都市での実施ではより費用-便益が重要視されうる状況となったと考えられる。そのため、ランニングコストが高いとされたガスクロマトグラフィー質量分析計よりもエレクトロスプレーイオン化法によるタンデムマス質量分析計が選ばれる土壌があったといえよう。

2003年には前年度まで研究されていたガスクロマトグラフィー質量分析計の分析も、新生児マス・スクリーニングの導入に向けたものでなく、血液を用いた診断支援という形となる。タンデムマス質量分析計を用いる新生児ろ紙血を用いたパイロットスタディでは、技術的な問題については解決されつつあるとされた。しかし、対象疾患の頻度が異なるため疾患ごとの有用性や精度管理が問題として挙げられ、倫理的に解決すべき問題も認められたと報告された⁴³。タンデムマス質量分析計は高価であるとされてきたが、世界的に新生児マス・スクリーニングで使用されるようになり、1台3000万円程度にまで値が下がっていた。さらに、これまでのタンデムマス質量分析計を使用した試験研究で19万人をスクリーニングし、25名の患児を発見したと報告した。しかし、日本では、欧米で多いフェニルケトン尿症、中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症よりも、プロピオン酸血症とシトリン欠損症の頻度が高いと報告された。プロピオン酸血症では、検出される患者の多くは軽症型である点が指摘され、シトリン欠損症ではタンデムマス質量分析計での一定の見逃し例が存在すること、思春期以降のⅡ型シトルリン血症の発症を防ぐ治療法がまだ確立されていないことが明らかにされた。また、実際には多くの患者が疾患を発症しておらず、重松陽介（福井大学医学部看護学科）は「何らかの発症防止への対応が準備されないとスクリーニングすることの意義が薄れる」⁴⁴と指摘した。さらに、タンデムマス質量分析計自体の問題点として「このスクリーニングの対象疾患には、頻度がまれであるため自然経過や治療法や効果が明確でないものが多く含まれる。更に、一定の割合で見逃し例も存在すると考えられている。欧米におけるMCAD欠損症スクリーニングにおいても見逃し率は約10%と報告されている」⁴⁵とした。他にも、タンデムマス質量分析計ではスクリーニングの指標はスクリーニングのためであり、確

定診断法を別に用意すべきであるが軽症例では確定診断までに時間がかかることが推測されるとの指摘があった。そのため、偽陽性率が高くないための精度管理、診断指標の工夫の必要性が述べられ、これらの事実に基づき適切な対処を用意した上での試験研究の拡大、知見を深める必要性があげられている。

4. タンデムマス質量分析計での試験研究

このように、検出される疾患の問題点やタンデムマス質量分析計の持つ特性の問題点があげられるなか、2004年、厚生労働科学研究費補助金にて新生児マス・スクリーニングの新しい技術として「特にタンデムマス」を中心に研究が進められることとなった。研究は①新しい新生児マス・スクリーニング体制に関する研究および研究総括、②タンデムマスによるスクリーニングの効果に関する研究、③現行マス・スクリーニングの問題解決に関する研究の3つの課題を軸として取り組まれ、日本でのスクリーニング事業の質的向上と効率化を図ることが目的とされた⁴⁶。ここでは、それまで新生児マス・スクリーニングへの導入も意図されていた尿によるガスクロマトグラフィー質量分析計は「マス・スクリーニング関連技術」として研究はなされているものの、新生児マス・スクリーニングへの新しい技術導入という意味ではタンデムマス質量分析計が中心に据えられることとなった。

このタンデムマス質量分析計の導入の背景には、新生児マス・スクリーニングの新しい動きとしてタンデムマス質量分析計が開発され、安価に多種類の疾患がスクリーニングできることから、世界的に普及したことがある。スクリーニング事業を効率的に実施するには便益性が検討されなければならない。フェニルケトン尿症、クレチン症の便益性は良好であった。しかし、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症の便益性はよくなかった。タンデムマス質量分析計では血液ろ紙の使用もでき、対象疾患を25種類以上に拡大できる。そのなかには急性脳症やSIDSに類似する疾患も含まれるため、発生予防への貢献も期待された⁴⁷。

新生児マス・スクリーニングに対するテクノロジーアセスメント（技術評価）の視点からも、現状のスクリーニングの費用便益では、「治療せずに放置すると知的障害をきたして長期生存するフェニルケトン尿症の新生児マス・スクリーニング検査よりも発見頻度は6倍高いが、放置すると短期間で死亡する副腎過形成の新生児マス・スクリーニング検査の方が純便益は少ない。この計算は「患者の回避された生産損失」、すなわち

子どもの価値が低く評価されていることによって成り立つものである。小児期のマス・スクリーニングの評価においては、「子どもの将来性」がもっと高く評価されるべきであろう⁴⁸という観点から、「費用・効用分析では、費用については、お金で評価するが、健康については、その指標として命の量（たとえば生存年数）と質（たとえば生活の質）の2つの側面を統合した「生活の質を調整生存年数」(quality adjusted life year: QALY)が用いられる。具体的には、命の量（生存年数）と命の質（効用：死亡を0、健康を1、として障害の程度によりその間の数値で評価する）を掛け合わせる。たとえば、ある障害（効用：0.3）をもって20年間生きるとすると $0.3 \times 20 = 6\text{QALYs}$ となり、6年間健康で生きることと等しいと評価する⁴⁹と1QALYを延長させるのにどの程度の費用がかかるのかが重要であるとし、1QALYを延長させるのに1000万円をこえる場合、根拠は弱いと紹介した。そのため、マス・スクリーニングの予防効果を明確にするためにも今後も追跡調査の実施が不可欠であるとされた⁵⁰。

SIDSに関するガイドラインが厚生労働省研究班から2005年3月に報告された。ガイドラインではSIDSは除外診断ではなく一つの疾患単位であり、診断には乳幼児の突然の死をもたらす疾患、窒息や虐待との鑑別診断が必要であるとされた⁵¹。また、SIDSの病因、病態の基本的な考えとして、病的に明らかな異常が認められない場合でも、乳児は死に至ることがありうると指摘された⁵²。また、SIDSと虐待の関連についても言及されたが、先天性代謝異常症や遺伝性疾患との関連についてはガイドラインに記述されていない。

2006年、タンデムマス質量分析計導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針が示された。治療指針の特徴としては、タンデムマス質量分析計による新生児マス・スクリーニングの対象疾患について、疾病概念、臨床所見、治療と予後が記載されている。特に、ガイドラインを参考に救急処置を含めた治療が可能であるとされた。ガイドラインでは現行のフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症以外に新たに19疾患の治療指針が示された。しかし、神経学的予後がよくないとされる疾患や長期予後についての知見が少ないとされる疾患も治療指針に含まれていた⁵³。

2004年から厚生労働科学研究費補助金を受けて実施されてきた『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』で、3年間のまとめが報告された。研究の結果、新技術であるタンデムマス質量分析計の導入に臨床的、経済的に有

用であることが政策的に根拠を持って示せたとする⁵⁴。

少子高齢化社会にあつて、高齢者に対しては主に QOL の向上を主眼にするのに対し、小児領域では、特に予防医学の重要性が占める割合が大きい。小児保健の障害予防事業として、(1) 乳幼児健診事業、(2) 予防接種事業、および (3) 代謝異常マス・スクリーニング事業があげられる。いずれも著しい成果を上げている。新しい技術導入による新生児マススクリーニング対象疾患が拡大できれば、多くの小児が障害から救われる。

現在のスクリーニングでは 6 疾患を対象としているが、このうちアミノ酸代謝異常 3 疾患はの発見頻度は、あわせて 4.5 万人に 1 人である。タンデムマスを導入すると、1 回の検査で現在のアミノ酸代謝異常 3 疾患を含む 20 種類以上の疾患がスクリーニングされ、少なくとも約 1 万人に 1 人の頻度で発見されることがわかってきた。

効率よくスクリーニングを行うためには、スケールメリットを生かして検査施設あたり年間 3 万検体以上検査できる体制が望ましい。現在自治体単位で行われているため、年間出生数（スクリーニング検査数）は 5,000~10 万と様々であり、コスト、精度管理、検査結果報告までの時間がなどの面で無駄が多いと推測される。タンデムマスを導入したときのコストは、本研究の試算によると、一つの検査施設で年間 3 万検体以上検査すれば、現在のコストよりも数百円程度のコストが加わるのみですむことがわかった。検査施設の集約が望まれる。また、費用対効果も十分良いことがわかった⁵⁵。

山口は、現在の新生児マス・スクリーニングでは先天性甲状腺機能低下症と高フェニルアラニン血症に関して長期的予後がきわめて良好であるとした。だが、成人後の医療負担、生命保険の加入制限などの問題点も明らかになってきており、精度管理体制、追跡調査体制の改善も課題とした。さらに、患者と研究者、医療者の双方向の情報交換のネットワークを構築することで治療法の向上に役立つとされた。そのため、「タンデムマスなどの新技術導入を機に、新生児スクリーニング体制を立て直し、効率的に国民の福祉向上に貢献する体制を作るべき時が来ている」⁵⁶と今後、現行のガスリー法による新生児マス・スクリーニングをさらに検証し、わが国の新生児スクリーニング体制を新しいものにしていく必要があると結論づけられた。

2007年からはタンデムマス等の新技術を導入した新生児マス・スクリーニング体制を確立するため、『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究』が開始された⁵⁷。この新技術とタンデムマス質量分析計の今後の導入の目的については、この30年の間に事業を取り巻く環境が大きく変化しているため、より多くの小児を障害から守り、母子保健に貢献するためには新生児マス・スクリーニング体制を立て直す時期にきているためとした。さらに、タンデムマス質量分析計では有機酸・脂肪酸代謝異常症がスクリーニングできる。これらの疾患は感染等がきっかけとなり急性発作やSIDS、急性脳症様症状を発症するものが多いため、出生してすぐに診断できれば症状の発症を予防できるものも多いとされた。この発症予防の観点から、スクリーニングを乳幼児健診や予防接種と並ぶ小児の健康を守る手段と捉えるべきであろうと述べられた⁵⁸。

ここでは、従来のガスリー法による新生児マス・スクリーニングでの、疾患の早期発見による「早期治療」での障害の予防ではなく、タンデムマス法では、早期発見による疾患の「発症予防」へと新生児マス・スクリーニングのありようが変化しているとも捉えることができる。裏を返せば、発症した場合には治療が困難であると見なされるようになったともいえる。

実際に、タンデムマス法の有用性を評価するため、13例の先天性代謝異常症の血液ろ紙分析が実施されている。13例のうち4例は新生児早期に発症しており、治療の効果なく死亡したとされた。新生児期早期の発症を除く9例も発症時期に関わらず、いずれも生命を脅かす重篤な症状や不可逆的な精神運動発達遅滞があったと報告された。この結果から、スクリーニングによる予後の改善効果には限界があることがわかる。別の問題として、タンデムマス質量分析計による血液ろ紙の分析では疾患による検出率に差があるという議論も紹介している。しかし、何らかの症状で発症する先天性代謝異常症が発見できることで、タンデムマス質量分析計の有用性が確認されたと報告されている⁵⁹。前述のような指摘があるなか、すでにタンデムマス質量分析計による疾患数が拡大されていた地域のパイロット調査報告もなされた。

報告では、「現行の6種のスクリーニングに加えタンデムマス・スクリーニングを希望する新生児家族が99%と高率であり、タンデムマス・スクリーニング実施に対する否定的な受け止め方は殆ど無いといえる」⁶⁰と、研究事業で無料である点も希望率に関係している可能性があるとしつつも、検査が受け入れられている現状を明らかにした。

さらに、今後、突然死をなくす事業としての意義を明らかにしていく必要があるとされた⁶¹。検査に対しての反発や否定的な意見がなく受け止められている現状と、突然死の予防というロジックを強調することによって、検査の拡大を受け入れやすいものになっているといえる。

5. 遺伝子診断の臨床研究への導入

2007年10月、稀少遺伝性疾患の遺伝子検査ネットワーク「オーファンネットジャパン」が設立される。設立の目的は、稀少疾患に対する遺伝子診療の普及、情報提供、技術開発、育成支援によって、国民の健康増進に広く寄与することであった⁶²。2008年、「タンデムマス等の新技術を導入した新生児マス・スクリーニング体制を確立するための研究」のなかで、酵素診断法を用いたタンデムマス質量分析計による新生児マス・スクリーニングの確定診断に分子遺伝学的方法による解析が導入された⁶³。今後さらに有機酸、脂肪酸代謝異常症の発症前診断が増加してくる。そのため、多様な疾患の診断を速やかに確定し、適切な治療や経過観察の実施には多施設での確定診断の分担、発症症例の情報の共有が必須であるとした。遺伝子診断についてもすべての疾患で確定検査として有意義であるとし、特に酵素診断が難しい疾患では遺伝子診断に頼るしかない場合もありうるとされた⁶⁴。

新生児マス・スクリーニングの対象疾患であるフェニルケトン尿症についても、負荷試験の負担軽減、病型の確定による治療方針の決定が可能になるとされ、今後、新生児マス・スクリーニングと並行した遺伝子検索ができる検査体制の整備が望まれるとした⁶⁵。タンデムマス質量分析計でスクリーニングされる疾患についても対象疾患の遺伝子解析が進み、疾患によっては極めて短時間で診断が可能となった。特にシトリン欠損症は日本での頻度が高く、タンデムマス質量分析計などでスクリーニングし、遺伝子検査によって確定診断できるモデル的な疾患であるとされた⁶⁶。

新生児マス・スクリーニングの拡大についても意見が述べられた。諸外国、特にアメリカでのタンデムマス法の導入の状況を踏まえ、日本での導入には、パイロット研究を基に日本独自の立場から、検出する疾患を選定する必要があるとされた。アメリカでは強制的な検査として位置づけられているが、日本ではインフォームドコンセントを取得して実施しているため、強制的な新生児マス・スクリーニングではないとし、検査の拡大も検査の有用性が確立している必要があり、鑑別診断には尿によるガスクロマトグラ

フィー質量分析計や遺伝子解析が必要となると述べられた。費用・便益の検討も確実な追跡調査と定期的な見直しが必要とし、国内のみならず国外への説明責任が必要とした。そのような中で、遺伝子解析費用が安価になり、新生児マス・スクリーニングから新生児期にすべての DNA が解析される可能性については「いずれ遺伝子解析費用が安くなり、生まれた子どもの遺伝子を新生児期にすべて解析して、newborn profiling をする日が近いとする話は、生命倫理の立場からは、何としても、SF の世界に留めておかなければならない」⁶⁷と危惧が示された⁶⁸。

このように、タンデムマス質量分析計の導入には、疾患によってはそれに付随する確定診断が必要であった。確定診断には遺伝子診断が含まれ、保因者診断が行われる面もあった。さらに、前述のように従来新生児マス・スクリーニングで発見されるフェニルケトン尿症も遺伝子診断に組み込まれる可能性が示唆された。

6. 新生児マス・スクリーニングへのタンデムマス質量分析計の導入

2010 年、3 年間の研究をまとめた『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マス・スクリーニング体制の確立に関する研究』の総合研究報告書がまとめられる。報告書では、タンデムマス質量分析計の導入によって、年間に約 120 名の患者の発見が予測された。発見される患者のなかには、スクリーニングで発見しても予後の改善に貢献できない「最重症型」や、発見されても生涯無症状で過ごす「最軽症型」もあるとされた。最軽症型では、患者家族に強いストレスを与えるだけの結果に終わる可能性もあると指摘した。そのため、導入を前提とする場合、臨床経過を詳細に検討して対象疾患を設定する必要があると述べられ、導入にあたり、確定診断体制、診療支援体制、療育体制などの必要性とともに、患者の追跡体制の整備が不可欠であるとした。以上をふまえ、タンデムマス法の導入は安心して子どもを産み育てるための重要な少子化対策になると述べられ、医療福祉費用の低減をはかる好機であるとまとめられた⁶⁹。タンデムマス質量分析計の導入は最重症型や最軽症型の疾患や型を発見するという問題点が指摘されていた。しかし、それ以上にタンデムマス法の意義として、小児の病気は治療よりも予防が大切であるという点が重視され、同時に少子化対策や医療、福祉に関する費用の削減など社会全体への利益が強調された。

同年、新たに『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究』が開始された。確定診断はタンデムマス法が質量分析であることか

ら、異常の発見時にはガスクロマトグラフィー質量分析計や遺伝子解析が必要とされ、保険診療での実施も意図されていた。また、新生児マス・スクリーニングを母子保健の向上と位置づけ、従来の新生児マス・スクリーニング体制を立て直す機会と捉えていた。現在の自治体単位での実施は、少子化のため効率の悪い地域もあるとし、タンデムマス法による新生児マス・スクリーニングを統括する中央機関の設置も必要とされた⁷⁰。

2011年3月31日、「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」が厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長から通知される。通知では、山口が研究代表者を務める厚生省労働科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業の報告書から、各都道府県や指定都市でのタンデムマス法の積極的な導入が推進された。通知では、検査の対象として考えられる疾患として、それまで研究されてきた16疾患があげられている⁷¹。

同年3月には、新生児マス・スクリーニング検査施設基準が日本マス・スクリーニング学会によって制定される⁷²など、新生児マス・スクリーニングの導入に向けて普及の動きが本格化していく。この、タンデムマス法の全国導入に向けての流れに対して、小林弘典（島根大学医学部小児科）と山口は、タンデムマス法の導入による利点とともに現在のタンデムマス質量分析計の持つ問題点を指摘した。第一に、タンデムマス質量分析計では一度に多くの疾患が検出できる一方、見逃し例や偽陽性になる問題がある。第二に、タンデムマス質量分析計では臨床的に問題とならなかった軽症例が検出される可能性とともに、子どもの検査結果から母親の先天性代謝異常症が診断されるといった遺伝病ゆえの問題があるとのことであった。他にも、希少疾患であるがゆえ、診断体制や治療体制も現状では不十分とした。このような問題を含みつつも、現行の新生児マス・スクリーニングは大きな変化を否応なく求められているとし、タンデムマス質量分析計の導入の必要性も唱えられた⁷³。小林は別の論考で、前述の問題点をあげながらも、タンデムマス法が試験的な運用を終え、普及期に入ろうとしていると述べ、社会全体が新生児マス・スクリーニングに関心を持つことの重要性とともに小児科医が啓発者として積極的にかかわることが必要であるとした⁷⁴。

石毛（和田）美夏（駿河台日本大学病院小児科）、浦上竜彦（駿河台日本大学病院小児科）は、検査精度と軽症者に対する治療の問題を指摘した。タンデムマス法のパイロット調査が開始され、現在約20%の新生児が受検し、予想より発見頻度が高いことが明らかになった。しかし、タンデムマス法では偽陽性や偽陰性が避けられない問題があ

るとした。さらに、発見された軽症者や境界にある患者が、どこまで治療の適応となるのかを明確にする必要があると臨床的な視点からの提言がなされた⁷⁵。これらの問題を実際にタンデムマス法の導入に関与していた小児科医達も自覚していた。しかし、タンデムマス法の導入はこれらの問題が含まれているとしても、導入すべきものであるとの前提があった。

2011年度の『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究』によれば、タンデムマス法の導入を推進する厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知によってタンデムマス法が全国に普及し始めた。実際に2012年2月の段階で20か所以上の検査機関にタンデムマス質量分析計が導入され、6つの自治体で自治体事業となっていた。費用-便益は1台のタンデムマス質量分析計で多くの検体の分析をすることで著しく向上するとされ、検査施設の集約化の必要性が説かれた。さらに、軽症型と重症型に関する研究では、軽症型については長期予後の追跡による対応とした。他にも軽症例ではタンデムマス質量分析計での検出には限界があり、遺伝子検査による確定診断が必要とされた。重症型では、新生児マス・スクリーニングで検出された場合とそれ以外で診断された患者とを比べた場合、症例が少ないとしながらも、新生児マス・スクリーニングで検出された方が予後がよいという結論には至らなかった。また、全国導入にむけ、産婦人科医や開業医、医療関係者のタンデムマス法への理解が不十分とのアンケート結果から、啓発活動の必要性も強調された⁷⁶。

2013年、3年間の研究として総合統括報告書がまとめられた。このなかでは、2004年から実施されてきた、タンデムマス研究の集大成としての意見がまとめられている。採血や検査費用を2000円とした場合のタンデムマス法での費用-便益比は6.44倍になるとし、予防接種と比較するとHPVワクチンとほぼ同等で、Hibワクチンや肺炎球菌ワクチンよりも優れていると推定された。海外との比較では、アメリカの方が日本より費用対効果は優れているとされた。その理由を医療費や予後の設定の違いと推察している。SIDSについては、突然死の原因となる中鎖アシル-CoA脱水素酵素(MCAD)欠損症は1/10万人であり、発症後に診断された例は9例中8例が死亡か後遺症を残したという。先天性代謝異常症による突然死がSIDSの155例のうち2例(1.3%)で、ALTE⁷⁷とされた152例中8例(5.3%)であった。全体として3.3%に関連があったとされ、タンデムマス法の導入による予防が期待できると報告された。以前から指摘されていた重症型については、新生児期発症例では新生児マス・スクリーニングの効果は十分に期待

できないことが多いと結論づけられた。なお、前年までは半数であった産婦人科医への認知率は約 80%となり、現場での認識は高まりつつあった。しかし、新生児マス・スクリーニングが自治体事業になり、地域による実施には温度差がある。そのため、中央でのコーディネート組織を設立し、情報を共有することで、より効率的な新生児マス・スクリーニングができると結論づけられた。

この報告書の後、2013年には、タンデムマス・スクリーニングの検査施設基準及び検査実施基準が提案される⁷⁸など導入への準備が進んでいく。他にも、研究で中心的役割を果たしてきた山口や重松は、報告書の内容やタンデムマス法の導入の意義を小児科医向けの講演で発表し、また雑誌でも報告していった⁷⁹。

2014年4月9日、「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）の実施にあたって」が通知され、タンデムマス・スクリーニングは全国導入される見込みとなった⁸⁰。しかし、費用-便益も従来の新生児マス・スクリーニングと比較して純便益が向上するという報告ではなく、予防接種との比較にとどまり、検査費用によって便益に差が出るというものであった。さらに、SIDSとの比較においても、日本で中鎖アシル-CoA脱水素酵素（MCAD）欠損症は欧米に比較して少ないと報告された。研究段階では明らかな SIDS や ALTE の減少に効果があるという結果が示されたのではなく、タンデムマス法の全国導入での発症予防や病態解明に期待されるとの結論にとどまっている。また、問題とされてきた軽症型や重症型の問題も棚上げとされたまま、全国的にタンデムマス法が実施されることとなった。

7. 2014年のタンデムマス法による新生児マス・スクリーニング導入後の現状

2014年4月9日、「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）の実施にあたって」が通知され、タンデムマス法が全国導入される見込みとなった。通知では以下のように述べられている。

新生児マススクリーニングの検査方法については、「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」（平成23年3月31日雇児母発0331第1号厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知）において、「タンデムマス法を用いた検査の導入を積極的に検討する等適切に対応していただくようお願いしているところである。今年度より、全ての都道府県及び指定都市（以下「都道府県等」という。）

において、タンデムマス法を用いた検査が導入される見込みであることから、改めて、新生児マススクリーニング検査の意義等の周知、都道府県等と医療機関、検査機関等との連携体制の構築、検査によって疾病であることが判明した子どもやその保護者に対する保健指導等のきめ細かい対応、検査精度の維持向上を図る精度管理等により、一層効果的な検査の実施に努めていただくようお願いする⁸¹。

タンデムマス法の導入で、対象となる疾患の数が大幅に増加することから、検査結果の解釈や精密検査の実施方法、診断後の治療方法等の専門的な相談に応じることができ体制の整備が重要になるとした⁸²。この通知によって、タンデムマス法は全国導入され、日本で生まれる新生児はほぼ全員がタンデムマス法による新生児マス・スクリーニングをうける運びとなった。

同年、厚生労働科学研究委託費を受けた、「新生児タンデムマススクリーニング対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療の質を高めるための研究」が開始された。研究では、新生児マス・スクリーニングの対象疾患に対する診断基準と診断ガイドラインの作成が目指された。研究班は、新生児マス・スクリーニングで診断される疾患を可能な限り全例追跡調査を行い、日本初のエビデンスを得て世界に発信することで診療の質を高めることを目的に定めた。研究は、患者登録システムと、遺伝子パネルによる遺伝子診断体制の構築およびガイドライン作成上での臨床研究の疑問に対する研究立案の二本柱とした。しかし、先天性代謝異常症は希少疾患でありながら全数調査がなされていない。また、対象疾患がすべて小児慢性特定疾病となっているが、乳幼児の医療費補助が存在するため、小児慢性特定疾病に登録されない問題がある。さらに、遺伝性疾患では、遺伝型を評価することが重要となる。それにもかかわらず、いままでは一部の疾患を除けば遺伝子変異を検討する調査研究は行われてこなかった。そのため研究班は、効率的に遺伝子診断が実施できるシステム作りと保険診療内での遺伝子診断が必要であろうとした⁸³。

同じく、厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業で「新生児マススクリーニングのコホート体制、および精度向上に関する研究」が実施された。タンデムマス法が全国導入されたことで、「新生児マススクリーニング（NBS）が小児の障害予防、国民の福祉向上に役立っているのか、国民の福祉により効率よく貢献するためには何が必要か」をテーマに研究⁸⁴が行われた。研究では、スクリーニングさ

れる疾患は希少疾患であるため、東京にコンサルテーション窓口を設置し、専門家にアクセスする体制が整えられた。また、患者登録のコホート体制も作られ、自治体から厚生省に1年間に発見された疾患と患者数が報告された。1年目の参加自治体は47都道府県のうち41(87%)が参加した。

他にも次世代のマス・スクリーニングのあり方に関する研究も行われた。研究では、タンデムマス法によってスクリーニングの対象疾患が拡大されることで、多くの脂肪酸代謝異常症や有機酸代謝異常症の発症を未然に防ぐことができるようになったとし、新生児マス・スクリーニングへの遺伝子解析法の応用が検討された。現在でも乾燥ろ紙血からDNAを抽出することはすでに広く行われているため、今後さらに多くの遺伝子疾患が検討対象になるとした。さらに、将来的には次世代シーケンサーを用いて網羅的な遺伝子解析に収束する可能性もあるとされた。同時に次世代シーケンスの応用として、常染色体劣性遺伝の先天性代謝異常症の保因者頻度の推定が試みられた。保因者の推定には日本人ボランティア1070人の全ゲノム配列が使用され、フェニルケトン尿症の推定患者頻度と実際の新生児マス・スクリーニングの結果が照合された。この結果から、十分な条件の検討は必要であるが、日本での遺伝性希少難病の患者数を把握するのに有効な手段になる可能性が示された⁸⁵。

タンデムマス法による新生児マス・スクリーニングの導入で、患者の追跡調査、中央機関での把握と治療の実施は、遺伝医療としての側面が強まった。1999年頃より各自治体で個人情報保護条例が制定されたことで、新生児マス・スクリーニングによって発見された患者の追跡調査は困難となりつつあった⁸⁶。2001年には、全出生児のうち追跡が不可能となったのは50%を超え、母子愛育会による追跡調査も不可能とされ、追跡調査は実質的に機能しなくなっていた⁸⁷。しかし、タンデムマス法の導入で、再び追跡調査が可能な状況となった。さらに、患者登録システム、遺伝子パネルによる遺伝子診断体協体制が必要とされた。次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析の可能性が述べられるなど、タンデムマス法の導入にともない、新生児マス・スクリーニングの遺伝医療の意味合いが強まったことが研究からもうかがえる。このように、費用-便益という経済的概念が新生児マス・スクリーニングに導入され、タンデムマス質量分析計の導入により、より多くの疾患が検出できるようになった。しかし、検出疾患が増加すれば増加するほど、遺伝子という多様性、つまり同一疾患であっても治療の必要ない軽症例や治療が困難な重症例が検出されるという、従来の早期発見・早期治療という目

的からは乖離することとなった。さらに、国による「追跡調査」は集団的優生学として生命倫理（バイオエシックス）で問題視されてきたが、患者自身や患者の親の意思という個人の意思による遺伝「医療」として許容され推進されることとなった。

小括

日本では1990年代から、海外の研究を受け、タンデムマス質量分析計の研究が開始された。タンデムマス質量分析計は新生児マス・スクリーニングに対するテクノロジーアセスメント（技術評価）がなされるようになり、検出疾患の増加での費用 - 便益の面で導入が考慮された。1997年から重松らによるタンデムマス質量分析計を用いたパイロットスタディが実施された。それまでの日本では尿を使用したガスクロマトグラフィー質量分析計の研究が主流であった。ガスクロマトグラフィー質量分析計の歴史は古く、分析から多くの有機酸代謝異常症が新たに明らかになっていった。しかし、現行のガスリー法と同じく血液ろ紙を使用できるタンデムマス法の方が新生児マス・スクリーニングへの導入はより容易と考えられた。さらに、SIDSの原因に先天性代謝異常症の1つである中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症が含まれることが報告された。それは、タンデムマス質量分析計やガスクロマトグラフィー質量分析計での検出が可能でもあった。厚生省のSIDSの研究班は、SIDSの原因は不明としながらも、環境が要因であると環境改善の啓蒙活動を実施していた。一方、先天性代謝異常症との関連に着目していた山口らは遺伝的要因に着目し、疾患の発症予防が突然死の減少につながるとSIDSのモニタリングを目指していた。

日本ではガスクロマトグラフィー質量分析計とタンデムマス質量分析計を使った研究の両方が継続して実施されていた。海外の先進国ではタンデムマス質量分析計を使った新生児マス・スクリーニングが主流となりつつあり、日本でのタンデムマス法の導入の遅れが指摘された。また、2001年には新生児マス・スクリーニング事業が国から地方自治体に移管され、よりコスト面が考慮されるようになった。2004年からはタンデムマス質量分析計が研究の主流となり、新生児マス・スクリーニングへの導入が目指された。一方のガスクロマトグラフィー質量分析計は関連技術として後方支援に位置づけられた。

タンデムマス質量分析計の新生児マス・スクリーニングへの導入で拡大される疾患には、救命が難しいものが含まれた。そのため、従来の目的であった疾患の早期発見によ

る治療での障害の発生予防から、疾患の発症予防にスクリーニングの流れへとシフトしていく。同時に、症状を発症させないことに重点がおかれ、症状を発症した場合の救命の方法は言及されなくなる。さらに、タンデムマス法の導入は疾患によっては確定診断を必要とした。確定診断には遺伝子検査が含まれ、タンデムマス質量分析計の特徴として、軽症例の方がより、確定診断を必要とされた。2014年4月には厚生労働省から全国導入に向けて通知が出される。しかし、SIDSと先天性代謝異常の関連、費用・便益、救命できない重症型や治療の必要ない軽症型については制度の導入後に期待が持たれ、問題は棚上げされた状態での導入となった。

遺伝性疾患が優生学のような「淘汰」ではなく、疾患が検出される「医療」として捉えられるようになったことで、遺伝医療は優生学的な文脈を含みつつも「医療」としての道を歩み始めた。疾病構造の変化により疾患が「治る」「治癒する」ことが医療の目的でなくなったとき、新生児マス・スクリーニングにおいても「早期発見・早期治療」ではなく、早期発見による「予防」が重視されることとなった。この予防には症状の発生を予防するための早期発見が重視され、発症後の「治療」は言及されていない。発症しないために治療を受けることは「医療」であり、希少疾患の遺伝医療として「集団」管理されうる。症状を発症して、亡くなった子どもを持つ親はどのように考えるのであろうか。親が疾患のない子を望んで持つこともこの「予防」に含まれるのである。

「医療」という文脈が全面に出てくることで、遺伝情報という「個人」であって「個人」でないものが管理されることに違和感がなくなり、個人の選択により「集団」遺伝医療が完成する。タンデムマス質量分析計の導入とその受容はリベラル優生主義の一定の到達点と考えられる。

¹ Millington, D. S., Kodo, N., Norwood, D. L., Roe, C. R. "Tandem mass spectrometry: A new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism" *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 13 (3) :321-324.1990.

² 寺田直人他「Tandem MassによるAcylglycine分析」『日本医用マススペクトル学会講演集』第17巻(1992年)、229-230頁。

³ タンデムマスとはエレクトロスプレーイオン化法(ESI)でイオン化した物質を直列に連結した2つの質量分析計(MS)で測定する方法である。当初はESI・タンデムマス質量分析計の名称が使用されたが次第にMS/MSやタンデムマスの名称が使われるようになる。本稿では、ESI-MS/MS、MS/MS、タンデムマスは同義とする。

⁴ 寺田直人他「ESIMS/MSにおけるアシルカルニチンとアミノ酸の一斉分析」『日本医用マススペクトル学会講演集』第20巻(1995年)、39-44頁。

-
- 5 北川照男「新生児マススクリーニングの17年間を回顧して」『小児内科』第26巻第12号(1994年)、1951-1955頁。
 - 6 同論文、1954頁。
 - 7 厚生省心身障害研究『代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング、進行阻止及び長期管理に関する研究 研究報告書 平成3年度』、1992年、194-200頁、厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成4年度』、1993年、厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成5年度』、1994年。
 - 8 厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成5年度』、1994年、63-67頁。
 - 9 同書、64-65頁。
 - 10 厚生省心身障害研究『新しいスクリーニングのあり方に関する研究 研究報告書 平成7年度』、1996年、72-75頁。山口は80年代からガスクロマトグラフィー質量分析計を使用した研究を実施していた。詳しくは、山口清次他「有機酸代謝異常スクリーニングのためのGC-MSデータ自動検索システム」『日本小児科学会雑誌』第90巻第12号(1986年)、2673-2682頁。
 - 11 同書、74頁。
 - 12 同書、74頁。
 - 13 厚生省心身障害研究『効果的なスクリーニングの施策に関する研究 研究報告書 平成8年度』、1997年、201-210頁。
 - 14 厚生省心身障害研究『効果的なスクリーニングの施策に関する研究 研究報告書 平成9年度』、1998年、73-75頁。新生児の血液ろ紙については、書面による説明と同意を得て実施されている。
 - 15 厚生省科学研究(子ども家庭総合研究事業)『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 平成10年度研究報告書』、1999年、77-78頁。
 - 16 同書、79-83頁。
 - 17 同書、74-76頁。
 - 18 厚生省科学研究(子ども家庭総合研究事業)『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 平成11年度研究報告書』、2000年、121頁。
 - 19 同書、120-122頁。
 - 20 青木菊麿・木下和子「特殊ミルク使用症例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第37号(2001年)、54頁。
 - 21 同書、54-56頁。
 - 22 Howat, AJ, Bennett, MJ, Variend, S, Shaw, L. Deficiency of medium chain fatty acylcoenzyme A dehydrogenase presenting as the sudden infant death syndrome” *BRITISH MEDICAL JOURNAL* .288 (31) ,976,1984.
 - 23 Emery, John L, Variend, Sadick, AlecJ. Howat, Alec J, Vawter, Gordon F. “Investigation of inborn errors of metabolism in unexpected infant deaths” *The Lancet*. 332 (8601) ,29-31,1988.
 - 24 成澤邦明「先天性代謝異常症と突然死」『小児内科』第24巻第8号(1992年)、1267-1272頁。
 - 25 加藤稲子「乳幼児突然死症候群——統計」『周産期医学』第46巻第3号(2016年)、385-387頁。
 - 26 松下富之助・木田市治「小児の突然死の頻度調査」『日本総合愛育研究所紀要』第8集(1973年)、123 - 131頁。松島富之助「乳児の突然死の疫学に関する研究」『日本総合愛育研究所紀要』第9集(1973年)、31-49頁。
 - 27 厚生省心身障害研究『「乳幼児突然死(SIDS)」に関する研究 研究報告書 昭和56年度』、

- 1982年。
- 28 坂上正道・小宮弘毅監修『SIDSの手引き』東京医学社、1993年。
 - 29 山口清次「乳児突然死症候群と脂肪酸代謝異常症」『日本小児科学会誌』第98巻6号(1994年)、1165-1168頁。
 - 30 厚生省心身障害研究『小児の心身障害予防、治療システムに関する研究 研究報告書 平成4年度』、1993年、221-263頁。厚生省心身障害研究、前掲(注8)1994年、181-228頁。厚生省心身障害研究『小児の心身障害予防、治療システムに関する研究 研究報告書 平成6年度』、1995年、207-265頁。厚生省心身障害研究『小児の心身障害、疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成7年度』、1996年、3-53頁。厚生省心身障害研究『小児の心身障害、疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成8年度』、1997年、3-66頁。
 - 31 仁志田博司『乳幼児突然死症候群とその家族のために』東京書籍、1995年。
 - 32 厚生統計協会編『国民衛生の動向』財団法人 厚生統計協会 1997年、65-68頁。
 - 33 吉永宗義、仁志田博司「乳幼児突然死症候群における育児環境のアンケート調査」『日本小児科学会雑誌』第100巻第2号(1996年)、201頁。
 - 34 厚生省心身障害研究『小児の心身障害・疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成8年度』、1997年、35-43頁。
 - 35 太神和廣「わが国のSIDSの疫学」『小児内科』第30巻第4号(1998年)、464-468頁。
 - 36 山口清次他「乳幼児に突然死をきたす先天代謝異常——そのアプローチ」『小児内科』第30巻第4号(1998年)、499-504頁。山口清次「先天代謝異常と突然死：その病態」『小児科診療』第63巻第3号(2000年)、400-407頁。SIDSの原因が先天性代謝異常と判明すると、患児はSIDSの定義から外れるため、論文では「SIDS様」と記述されている。
 - 37 厚生省心身障害研究『乳幼児死亡の防止に関する研究 研究報告書 平成9年度』、1998年、35-56頁。疫学の面からも、環境要因について検討がなされている。詳しくは、田中哲郎他「わが国の乳幼児突然死症候群(SIDS)の疫学」『厚生指針』第46巻第3号(1999年)、3-10頁。
 - 38 青木継穂他「将来マス・スクリーニングに取りあげられる可能性の高い疾患について」『小児科診療』第63巻第9号(2000年)、1385-1390頁。
 - 39 厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 研究報告書 平成12年度』、2001年、545-558頁。厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)『マススクリーニングの効率的実施及び開発に関する研究 研究報告書 平成13年度』、2002年、172-181頁。
 - 40 Marshall, Eliot “Fast technology Drives New World of Newborn Screening” *Science*.294 (5550), 2272-2274.2001.
 - 41 厚生労働省雇用均等・児童家庭局「全国児童福祉主管課長会議資料」2001年 (<http://www.mhlw.go.jp/topics/0104/tp0419-2/13.html#8> 2016.12.13日取得)
 - 42 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「「先天性代謝異常検査等の実施について」の廃止について」(平成13年3月28日 雇児発第170号) 2001年。
 - 43 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業『マススクリーニングの効率的実施及び開発に関する研究 平成15年度 統括・分担研究報告書』、2004年、87-93頁。具体的にはⅡ型のシトルリン血症では、生涯発症しない場合や新生児期に肝機能障害を呈してもⅡ型のシトルリン血症に至らない場合も多く、新生児期に検出することはさまざまな社会的問題があると考えられるため慎重な対応が求められるとされた。
 - 44 重松陽介「タンデムマス質量分析計による新生児マス・スクリーニング——有機酸・脂肪酸代謝異常症を中心に」『特殊ミルク情報』第39号(2003年)、22頁。
 - 45 同書、22頁。
 - 46 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『わが国における新生児マスクリ

-
- ーニングのあり方に関する研究 平成 16 年度 統括・分担研究報告書』、2005 年。
- 47 山口清次「新生児マススクリーニングの新しい動き——質量分析の導入による新展開」『日本医事新報』第 4175 号 (2004 年)、19-25 頁。
 - 48 黒田泰弘・松田純子「マス・スクリーニングの費用 - 便益——新生児マス・スクリーニングを中心に」『小児内科』第 36 巻第 12 号 (2004 年)、1862 頁。
 - 49 同書、1862 頁。
 - 50 同書、1858-1862 頁。
 - 51 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『乳幼児突然死症候群 (SIDS) における科学的根拠に基づいた病態解明および臨床対応と予防法の開発に関する研究 平成 17 年度 統括・分担研究報告書』、2006 年、12 頁。
 - 52 仁志田博「乳幼児突然死症候群 (SIDS) に関するガイドラインの意味するところ」『日本医事新報』第 4238 号 (2005 年)、7-10 頁。
 - 53 特殊ミルク共同安全開発委員会編「タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針」『特殊ミルク情報』第 42 号別刷、2006 年。
 - 54 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 平成 16～18 年度 総合研究報告書』、2007 年。
 - 55 同書、9-10 頁。
 - 56 同書、10 頁。
 - 57 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 19 年度 統括・分担研究報告書』、2008 年。
 - 58 山口清次「大きく変わろうとしている新生児マス・スクリーニング」『日本周産期・新生児医学会雑誌』第 43 巻第 4 号 (2007 年)、802-805 頁。
 - 59 小林弘典他「先天代謝異常症 13 例における新生児期ろ紙血を用いたタンデムマス分析による後方視的検討」『日本小児科学会誌』第 111 巻 9 号 (2007 年)、1155-1159 頁。
 - 60 重松陽介「広がりはじめたタンデムマス・スクリーニングの現況」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 17 巻第 3 号 (2007 年)、23-24 頁。
 - 61 同書、19-24 頁。
 - 62 Orphan Net Japan (<http://onj.jp/index.html> 2017 年 1 月 17 日取得)
 - 63 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 19 年度 統括・分担研究報告書』、2008 年、25 - 27 頁。厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 20 年度 統括・分担研究報告書』、2009 年、30-32 頁。
 - 64 但馬剛・佐倉伸夫「タンデムマス新生児スクリーニング——確定診断とフォローアップにおける問題点」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 18 巻第 1 号 (2008 年)、17-22 頁。
 - 65 長尾雅悦「先天性代謝異常症の遺伝子診断——新生児マススクリーニング陽性例の早期診断への応用」『IRYO』第 62 巻第 2 号 (2008 年)、69-75 頁。
 - 66 長尾雅悦「新生児マススクリーニング陽性例の遺伝子検査を用いた確定診断」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 19 巻第 3 号 (2009 年)、217-223 頁。
 - 67 松田一郎「新生児スクリーニングに関する倫理的、法的、社会的問題の歴史的背景」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 19 巻第 3 号 (2009 年)、210 頁。
 - 68 同書、189-215 頁。
 - 69 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 19～21 年度 総合研究

報告書』、2010年。

- 70 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究 平成22年度 総括・分担研究報告書』、2011年。
- 71 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法(タンデムマス法)について」(平成23年3月31日 雇児母発0331第1号)2011年。
- 72 山口清次他「新生児マス・スクリーニング検査施設基準 日本マス・スクリーニング学会制定(2010年3月)」『日本マス・スクリーニング学会誌』第21巻第3号(2011年)、207-209頁。
- 73 小林弘典、山口清次「タンデムマスによる新生児スクリーニング」『小児科』第51巻第12号(2010年)、1697-1703頁。
- 74 小林弘典「新生児拡大マススクリーニング——タンデムマス法」『小児科臨床』第63巻第10号(2010年)、2063-2069頁。
- 75 石毛(和田)美夏、浦上竜彦「新生児マス・スクリーニング」『小児科診療』第73巻第9号(2010年)、1599-1603頁。
- 76 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究 平成23年度 総括・分担研究報告書』、2012年。
- 77 乳幼児突発性緊急事態(Apparent Life Threatening Event: ALTE)は死に至らないものの健康な乳幼児に突然発症する無呼吸、チアノーゼ、顔面蒼白などの緊急事態をさす。山口らは、SIDSやALTE様症状の患者の代謝解析として以下の研究も実施している。厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『乳幼児突然死症候群(SIDS)における病態解明と臨床的対応および予防法開発とその普及啓発に関する研究 平成20~22年度 総合研究報告書』、2011年。厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究『乳幼児突然死症候群(SIDS)および乳幼児突発性緊急事態(ALTE)の病態解明および予防法開発に向けた複数領域専門家による統合的研究 平成23年~平成25年度 総合研究報告書』2014年。
- 78 日本マス・スクリーニング学会精度保証システム委員会・日本マス・スクリーニング学会技術部会「タンデムマス・スクリーニングの検査施設基準及び検査実施基準」『日本マス・スクリーニング学会誌』第23巻第3号(2013年)、328-338頁。
- 79 重松陽介、畑郁江「Ⅲ. マス・スクリーニング異常の対応のポイント タンデムマス・スクリーニング」『小児科診療』第76巻第1号(2013年)85-91頁。重松陽介「タンデムマス・スクリーニングの全国展開」『小児保健研究』第72巻第5号(2013年)、605-609頁。重松陽介「新生児タンデムマス・スクリーニングの全国的導入の意義」『小児科学会雑誌』第117巻第11号(2013年)1728-1736頁。山口清次「新生児マススクリーニングの新時代: タンデムマス法の導入」『日本周産期・新生児医学会雑誌』第48巻第4号(2013年)、827-829頁。山口清次「タンデムマスを用いた新生児マススクリーニングによる先天代謝異常症の早期診断」『小児科臨床』第66巻第2号(2013年)、193-198頁。
- 80 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法(タンデムマス法)の実施にあたって」(平成26年4月9日 雇児母発0409第1号)2014年。
- 81 同通知より引用。
- 82 同通知。
- 83 厚生労働科学研究委託費 難治性疾患実用化研究事業『新生児行政機関で対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療に質を高めるための研究(H26-委託(難)-一般-063)平成26年度 委託業務成果報告書』2015年。
- 84 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業(健やか次世代育成

総合研究事業)『新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究 平成 26 年度 総括・分担研究報告書』2015 年、3 頁。

⁸⁵ 同書、3-13、95-98 頁。

⁸⁶ 青木菊麿・木下和子「新生児マス・スクリーニングの追跡調査に関する報告」『特殊ミルク情報』第 35 号 (1999 年)、77-92 頁。

⁸⁷ 北川照男他「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』第 38 号 (2002 年)、21-23 頁。

終章

本論文では、新生児マス・スクリーニングの歴史を記述してきた。日本の新生児マス・スクリーニングは、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常症を発見するために導入された。先天性代謝異常症は、早期に発見し、早期に治療を行うことで、知的障害等の心身障害を予防することが可能であると考えられていたためである。序章では、2018年現在、すべての新生児が受ける検査として新生児マス・スクリーニングが普及していることを確認した¹。新生児マス・スクリーニングの先行研究では、子どもにのみに注目がなされてきた。だが、対象疾患の多くは遺伝性疾患であるため、検査で患児と判明した場合、親は保因者として、いいかえれば患児を産む存在としてみなされうることは看過されてきた。そこで本論文では、日本において新生児マス・スクリーニングが、子どもの疾患の早期発見・早期治療のための検査とされながらも、同時に親の遺伝情報の検査としても機能してきたことを歴史的に検討した。

序章で、新生児マス・マススクリーニングについて、基本的な情報を概観し、本研究の目的及び背景を記述した。さらに、現在に至るまでの先行研究を検討した。さらに、新生児マス・スクリーニングに至るまでに母子政策を中心とする人口政策を検討することで本研究が遺伝医療史や優生学史にどの様に位置づけられるのかを明らかにした。

第1章では、先天性代謝異常症の中でもフェニルケトン尿症の治療と尿によるスクリーニングから新生児マス・スクリーニングの導入までを分析した。1960年代、多くの先天性代謝異常症が発見された。遺伝性疾患である先天性代謝異常症は、当初より保因者の検索と出生防止の観点から注目されていた。このような状況の中、フェニルケトン尿症は特殊なミルクや食事療法で知的な障害を予防できるとして特に取り上げられた。ただし、フェニルケトン尿症は早期発見による治療よりも、保因者の発見と次子の出生予防に主眼が置かれていた。さらに、フェニルケトン尿症の出生前診断は不可能とされたが、他に治療方法があるとされた先天性代謝異常症も技術がともなえば、羊水による出生前診断の対象となっていた。1965年から尿によるフェニルケトン尿症のスクリーニングが開始され、次第に全国に拡大していった。1974年からは血液によるスクリーニングが検討され、厚生省の

研究班によって研究された。研究班では、患者の発見や保因者の発見にも力を入れていた。新生児マス・スクリーニングの導入は疾患を早期に発見し、治療するという道筋を示したが、親に保因者として次の子どもを産むか産まないかの選択をもつきつけたのであった。

第 2 章では、先天性代謝異常症の治療に用いられる特殊ミルクに着目し、新生児マス・スクリーニングの導入が特殊ミルク開発に与えた影響を検証した。日本の人工乳や育児用調製粉乳については多くの分野で研究が行われてきた。しかし、先天性代謝異常症の治療に用いられる特殊ミルクについては、主題的に取り上げられてこなかった。先天性代謝異常症の疾患のひとつであるフェニルケトン尿症は先天性代謝異常症の中でも食事療法や特殊ミルクで障害の発生を予防できるとして注目されてきた。実際に治療により障害の発生が予防できる疾患として、母子保健政策や公衆衛生上の成功例として語られてきた。しかし、フェニルケトン尿症以外の先天性代謝異常症には確立された治療方法がないまま新生児マス・スクリーニングが導入されていたことが明らかになった。

1977 年の新生児マス・スクリーニングの導入も、特殊ミルク開発に影響を与えた。新生児マス・スクリーニングの導入後、治療の重視と特殊ミルクの安定供給がはかられた。1981 年には、特殊ミルク共同安全開発事業が設立された。事業の設立後、新生児マス・スクリーニングで検出する疾患の特殊ミルクが医薬品とされた。しかしながら、特殊ミルクの安定供給は患者の発見による特殊ミルクの利用者数の増大が補完的な関係にあるという予測によって、新生児マス・スクリーニングの拡大も意図されていたことが明らかになった。さらに、疾患や病型によっては、特殊ミルクや食事療法のみが有効な治療法でないことにも追跡調査から明らかとなった。また、食品衛生法の改正により微量元素が特殊ミルクのみならず育児用調製粉乳にも添加できることとなり、医薬品として開発するメリットがなくなったことが示された。

第 3 章では、新生児マス・スクリーニングが保因者の検出も目的として実施され、保因者の次の妊娠は人工妊娠中絶や出生前診断の対象となってきたことが明らかになった。新生児マス・スクリーニングの対象疾患であるフェニルケトン尿症は「遺伝性精神薄弱」として優生保護法下での親（保因者）の人工妊娠中絶が認められ、推進されていた。新生児マス・スクリーニング導入後も検出される疾患が出生前診断の対象であった。だが、フェニルケトン尿症は羊水による出生前診断が不可能とされ、出生前診断の対象ではなかったが、DNA 診断技術の開発によって出生前診断の研究対象に組み込まれていった。

1 章で明らかにしたように、新生児マス・スクリーニングの対象疾患の多くは、制度の導

入以前から、出生前診断の対象であった。実際に新生児マス・スクリーニングの導入後も出生前診断や保因者検索によって患者の出生予防が模索されていた。特に、治療が困難であるとされたメープルシロップ尿症とガラクトース血症では、出生前診断の実施例が報告された。すべての疾患が出生前診断の対象になっていたわけではないが、症状が重く、急激に症状が進行して死にいたる可能性があるものや、知能に重篤な障害をまねくとされた疾患が出生前診断の対象となっていた。だが、1995年に、出生前診断や選択的中絶は個人やカップルの自発意思によると報告されて以後、両者は関連付けて記述されなくなった。日本において、出生を予防するような集団的優生政策から個人の選択と主とするリベラル優生学の萌芽に至るまで、新生児マス・スクリーニングの対象疾患には優生学的な意図が脈々と続いてきた。他方で1998年には、フェニルケトン尿症の90%以上の遺伝子変異が同定され、出生前診断の臨床応用は現実的に可能となった。

第4章では、1985年の母子保健法改正の議論をめぐり、厚生省の研究班で実施されていた先天異常モニタリング研究と関連して、新生児マス・スクリーニングの問題も提起されたことに着目した。1985年に母子保健法の改正案について新聞報道されたことをきっかけに、全国で母子保健法改正反対運動が組織された。反対運動の結果、母子保健法の改正案は国会に提出されなかった。しかし、この母子保健法の改正の動きを優生政策の強化と母性管理の徹底と捉え、「母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」として活動は継続された。大阪連絡会は活動の中で、新生児マス・スクリーニングで採取している血液が他の様々な研究に使われていることについて、プライバシーの侵害であると指摘した。この問題について、大阪連絡会は厚生省と交渉を行った。交渉の結果、血液の流用は問題ないとされたものの、研究班での研究は中止となった。1986年には、大阪府との交渉と公開質問状を提出した。ここで大阪府は、プライバシーに配慮すると回答して大阪連絡会から一定の理解をえた。厚生省の研究班でもプライバシーの配慮について考慮がなされるようになった。しかし、先天異常モニタリング研究の一角を占めた新生児マス・スクリーニングの問題は、検体の目的外流用と結び付けられた結果、優生政策批判の文脈の外に置かれ、「遺伝医療」としての側面を内包しつつ研究は継続されていった。

第5章では、2014年に全国導入されたタンデムマス質量分析計による、新しい新生児マス・スクリーニングについて検討した。第5章では、タンデムマス質量分析計の開発から2017年までを対象にした。タンデムマス質量分析計は、1990年に先天性代謝異常症に対する新しい新生児マス・スクリーニングの方法として報告された。その後のアメリカの研究

には、日本の研究者も参加していた。1992年から、新生児マス・スクリーニングに対して費用 - 便益が求められるようになっていく。日本では、1997年からタンデムマス質量分析計を使った研究が厚生省の研究班で開始され、検出疾患の拡大が意図された。この疾患の拡大には、先天性代謝異常症と SIDS（新生児突然死症候群）の関係が報告されたことも影響していた。先天性代謝異常症の1つである中鎖アシル-CoA 脱水素酵素が突然死の原因になるとされ、タンデムマス質量分析計やガスクロマトグラフィー質量分析計で検出可能であるとされた。しかし、当初はタンデムマス質量分析計とガスクロマトグラフィー質量分析計での研究は競合状態にあった。

このような、分析機器の競合状態の中、先進諸国でタンデムマス質量分析計が広く導入された結果、分析機器の価格は低下した。それに伴い、日本での導入の遅れが指摘され、2004年からタンデムマス法を中心に据えた研究が実施されていくこととなった。タンデムマス法の導入によって、新生児マス・スクリーニングの目的は早期発見による早期治療で障害の発生を予防することから、早期発見による疾患の発症予防へと変化し、発症後の治療については触れられなくなっていった。また、タンデムマス法の導入によって拡大された疾患の中には救命が難しい重症型や治療必要ない軽症型が含まれることが指摘された。さらに、タンデムマス法の導入の目的とされた費用-便益や SIDS との関連も棚上げされた状態で全国導入されることとなった。タンデムマス法の導入で、再び追跡調査が可能な状況となり、さらに、患者登録システム、遺伝子パネルによる遺伝子診断体制が必要とされた。次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析の可能性が述べられるなど、タンデムマス法の新生児マス・スクリーニングの導入で、患者の追跡調査、中央機関での把握と治療の実施といった、遺伝医療としての側面が強まったことが明らかになった。

各章の歴史的経緯から、新生児マス・スクリーニングが優生学な意図を持ち実施され、遺伝学の進展とともに遺伝医療としての意味が付与されていく過程を整理した。本論文で見えてきたように、新生児マス・スクリーニングは疾患の早期発見・早期治療という目的とともに親の遺伝情報を取得する目的でも機能してきた。さらに、患者の次子の出生を防止する意味も強く持っていた。治療による障害の発生予防は、スクリーニングによる検出とともに重要視されながらも、十分に順調な経過をたどって行われていくものではなかった。同時に、疾患が検出された子どもの親は、次子が出生前診断の対象となり、疾患のある子どもを産まない方向性が示され、技術の進歩によって、その選択が可能となっていった。遺伝をめぐる議論は、厚生省の研究班でもなされていた。遺伝性疾患の検出やモニタリン

グは母子保健政策上重要視されていた。しかし、新生児マス・スクリーニングの遺伝性疾患としての問題は指摘されなかった。新しい技術の開発とともに新生児マス・スクリーニングの対象疾患の拡大が意図された。ここで引き合いに出されたのは SIDS（新生児突然死症候群）である。検出する疾患の拡大で新生児マス・スクリーニングにも、費用 - 便益が求められるようになった。しかし、導入にあたっては、導入後に効果を検証するとされ、問題は棚上げされた。タンデムマス質量分析計の導入後、新生児マス・スクリーニングはより遺伝医療としての意味を強めた。

本論文の研究史上の意義は、新生児マス・スクリーニングが子どもの検査ではなく、親の検査としても機能してきたことを優生学史に位置づけ、遺伝医療史の歴史として明らかにしたことにある。従来の新生児マス・スクリーニング研究は、先天性代謝異常症の治療の実践や実際に関与してきた医師による概説が主であり公衆衛生における成功と語られ、多くの場合、子どもの検査として捉えられてきた。さらに、優生学史や母子保健史の文脈においても、新生児マス・スクリーニングは十分に検討されてこなかった。本論文ではこれまで検討されてこなかった、新生児マス・スクリーニングの親の遺伝情報の取得による「次子の選択」に着目し、その歴史を綿密に検討したことに大きな意義があろう。

しかし、本論文では新生児マス・スクリーニングの導入から現代までを通史的に扱ったため十分に検討できなかったことも少なくない。また、本論文の主題は歴史のみならず、医学・医療、技術、生命倫理と取り扱われるべき専門分野が広範囲に及ぶものである。今後のさらなる検討課題として、以下の 3 点をあげたい。

第 1 は、治療に関する検討である。本論文では、治療に関する記述を特殊ミルクの開発に限定したため、他の先天性代謝異常症の治療に関する点が言及できていない。導入の目的として早期発見による治療が可能とされてきた背景から、先天性代謝異常症の治療には薬物療法や移植など様々な方法がある。これらの治療方法が、第 3 章で明らかにした出生前診断による次子の出生にも影響を与えていたとも考えられる。また、タンデムマス法の導入によって、疾患の治療ではなく疾患の発症を予防することに重点が置かれた。加えて、検出される疾患には救命が困難とされる重症型や治療が必要でないと言われる軽症型が含まれていた。そのため、実際の疾患の発症予防と治療の違いや、疾患を発症した場合の治療を検証していくことは、拡大した新生児マス・スクリーニングに対する今後の課題である。

第 2 は、制度の導入に影響を与えた学会の動向である。本論文で何度も触れているが、新生児マス・スクリーニングは法律によって定められたものではなく、通知によって実施

されてきたものである。そのため、検査や治療、研究に関与してきた小児科医や産婦人科医を中心とした医師の動向を左右した学会にも注目する必要がある。第 1 章、第 2 章では、新生児マス・スクリーニングの導入に際し、先天性代謝異常症の研究に関与した小児科医や産婦人科医が中心となっていた研究会について触れた。しかし研究会が学会となった後の動向やタンデムマス法の導入において様々な学会が関与してきたことには触れることができなかった。このような医師と学会との関連は今後調査していく必要がある。

第 3 は、新生児マス・スクリーニングの倫理的課題である。本論文は、新生児マス・スクリーニングの歴史に重点を置いて記述してきたため、歴史的検討が主となっている。そのため、新生児マス・スクリーニングの持つ生命倫理的な課題にどのように取り組んでいくのかという問いが残された。タンデムマス法の導入によって遺伝医療としての課題はより大きなものとなった。新生児マス・スクリーニングに対する研究も実際の検査も行政実務も日々行われている。本論文で明らかになったような遺伝学的検査としての課題に対処していくことは社会的にも急務であろう。

実際に、日本では北米に比べ、遺伝子技術や遺伝子に関する研究が社会に与える影響について慎重に研究されてきたといえる²。しかし、第 3 章で紹介したように、北米では親は子どもの遺伝子情報の取得を親の権利であるとし、治療方法のない疾患であっても次の子どもを選ぶ手段として新生児マス・スクリーニングが必要であるとの調査結果も提示されている³。また、検査の実施においては遺伝性疾患である事が明示され、新生児とその家族に永続的な影響があると明記される。さらに、検査では 40 種類以上の疾患が検出されている⁴。アメリカの遺伝学者である Collins, F, S は遺伝子医療が「進展」することを肯定的にとらえた意見を以下のように述べている⁵。

パーソナルゲノム医療の時代はもう到来している。いくつか重要な点がまだ不足しているとはいえ、DNA に隠されているとほうもなく貴重な情報は、つぎつぎと明らかになっている。あなたのゲノムはあなただけのものだ。それを知りたくはないのだろうか？⁶

保因者スクリーニングについても、推進する旨の意見を述べる。

今後、自分のゲノムの全 DNA 配列情報を手に入れる人が増えてくれば

保因者リスクの確認が高まり妊娠前にそのリスクを知りたいと思うカップルも増えてくると思われるからだ。おそらく二〇年もすれば、妊娠前スクリーニングがほとんどおこなわれていない現在の私たちの時代を振り返って、信じられないと目を丸くすることになるだろう。妊娠してからでないスクリーニングが受けられないという現在のアメリカの医療システムが多くのカップルを苦しめていることも、驚きと不可解さをもってながめられることになるだろう⁷。

このように、自分たちの DNA 情報を得て、自分たちが持ちうる子どもを選べることを「パーソナルゲノム医療の成功は、私たちがそれぞれ自分の健康に責任をもってこそ達成できる」⁸とする。本書はガンや人種、感染症、脳、老化などと遺伝子の関係についても述べているため、遺伝性疾患にのみ言及しているわけではない。しかし、保因者スクリーニングや出生前診断、着床前遺伝子診断は、私たちそれぞれの「健康」といえるのであろうか。

今後、世界の動向も踏まえ、日本の新生児マス・スクリーニング、保因者スクリーニングや保因者診断のあり方を検討していく必要があるだろう。

このような遺伝医療の変化を櫻井晃洋（札幌医科大学医学部遺伝医学）は次のように述べている。

遺伝子解析技術の進歩は、かつてのような「見たいもの>見えるもの」の時代から「見たいもの<<見えるもの」の時代に変遷してきた。こうした時代においては臨床型をもとに遺伝型を推定し、確認する医療ではなく、遺伝型の情報が得られる”Genotype first”の医療が展開されるようになる。さらに、今は一般市民が医療を介さずに自らの遺伝情報を入手することも可能となっている。遺伝医学の進歩は医療のありように大きく影響するのみならず、社会のあり方にも影響を及ぼすものである⁹。

私たちの身体は遺伝情報によって成り立っている。しかし、私たちはひとりひとり異なる遺伝情報を持つ。Collins が指摘したように、何かの疾患の「保因者」であることが予期できれば疾患のある子どもを持つことが予防できることは可能なのであろうか。私たちはだれしも遺伝子に欠陥をもち保因者である可能性が高い。それらの可能性をすべて排除することは実質的に不可能なのではないだろうか。すべての遺伝情報を身近に取得できる状

況にある中で、すべてが「優良」な遺伝子を持つことが不可能であるがゆえに、エンハンスメントという増強や追加という概念が浸透しつつあるともいえる。ひとりひとりが異なることを受け入れるようにあるがままの遺伝情報を受け入れることも私たちに必要なことなのではないだろうか。

-
- 1 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」（昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号）1977 年、厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」（昭和 52 年 7 月 12 日 児母衛第 18 号）1977 年。
受診率については、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課、「先天性代謝異常等検査実施状況（平成 26 年度）」『特殊ミルク情報』第 51 巻（2015 年）、37-40 頁。
 - 2 山中浩司、額賀淑郎（編）『遺伝子研究と社会——生命倫理の実証的アプローチ』昭和堂、2007 年。柘植あづみ、加藤秀一（編）『遺伝子技術の社会学』文化書房博文社、2007 年。
 - 3 Etchegary, Holly et al, “Public Attitudes About Genetic Testing in Newborn Period” *Journal of Obsteric, Gynecologic, & Neonatal Nursing*,41 (2) ,191-200,2012. Hayeems, Z.Robin et al,“Expection and values about expended newborn screening: a public engagement study” *Health Expectations*, 18 (3) ,419-429,2015.
 - 4 NEW YORK STATE Newborn Screening Program
(<https://www.wadsworth.org/programs/newborn/screening> 2017 年 12 月 31 日取得)
 - 5 Collins, F, S, *THE LANGUAGE OF LIFE:DNA AND THE REVOLUTION IN PERSONALIZED MEDICINE*. Harper Perennial,2010.矢野真千子訳『遺伝子医療革命——ゲノム科学が私たちを変える』NHK 出版、2011 年。
 - 6 同書、136 頁。
 - 7 同書、85 頁。
 - 8 同書、339 頁。
 - 9 福島義光監修『遺伝カウンセリングマニュアル——改訂第 3 版』南江堂、2016 年、改訂第 3 版の序。

文献表

序章

荒木奈緒「羊水検査を受けるか否かに関する妊婦の意思決定プロセス」『日本助産学会誌』20 巻第 1 号（2006 年）。

荒木奈緒「出生前診断相談を受ける妊婦のニーズ——一般病院妊婦健診受診者を対象にとした分析」『母性衛生』第 53 巻第 1 号（2012 年）。

母子保健推進研究会『母子保健法の解釈と運用』中央法規、2008 年。

Diane B. Paul, “PKU Screening: Competing Agendas, Converging Stories in The Politics of Heredity,” in *The Politics of Heredity: Essays on Eugenics, Biomedicine, and the Nature-Nurture Debate*, State University of New York Press, 1998. 中島理暁訳、「遺伝病スクリーニングのパラドクス」『現代思想』第 28 巻第 10 号（2000 年）。

Diane B. Paul and Jeffrey P. Brosco, *The PKU Paradox: A Short History of a Genetic Disease*, Johns Hopkins University Press, 2013.

土井十二『国民優生法』教育国書株式会社、1941 年。

遠藤文夫編『先天代謝異常ハンドブック』中山書店、2013 年。

福嶋義光監修『遺伝医療と倫理・法・社会』株式会社メディカルドゥ、2007 年。

波多野伸他「旧国民体力法とスポーツ振興法との比較による国家思想の研究（その一）」『体育学研究』第 14 巻第 5 号（1970 年）。

原田正平「新生児マス・スクリーニングの歴史と意義」『チャイルドヘルス』第 16 巻第 2 号（2013 年）。

樋上恵美子『近代大阪の乳児死亡と社会事業』大阪大学出版会、2016 年。

北海道薬剤師会公衆衛生検査センター「『新生児マス・スクリーニング』って何？——赤ちゃんの健やかな成長を願って」一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター、2014 年。

一会員「婦人共立育児会」『幼児教育』1921 年。

遺伝医学関連学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」2003 年。（2017 年 1 月 27 日取得 <http://jshg.jp/pdf/10academies.pdf>）

石川芳次郎『同志社五十年史』カニヤ書店、1930 年。

伊藤繁「戦前日本における乳児死亡問題とその対策」『社会経済史学』第 63 巻第 6 号（1998 年）。

上林芳夫『日本の子ども政策の歴史と理論——政策の構造転換と都市自治体の対応』龍谷

- 大学大学院政策研究科博士学位請求論文、2014年。
- 金森修『遺伝子改造』勁草書房、2005年。
- 菅野摂子「羊水検査の受検とその決定要因」『立教社会福祉研究』第26巻（2006年）。
- 菅野摂子「出生前検査における「女性の意思決定」再考——検査を受けないという選択肢から見えるもの」『人間文化研究所紀要』第4巻（2010年）。
- 川口仁志「「皇孫御誕生記念こども博覧会」についての考察」『松山大学論集』第17巻第6号（2006年）。
- 川上武『現代日本医療史——開業医の変遷』勁草書房、1965年。
- 川崎愛「第二次世界大戦後の日本への援助物資」『Journal of the Faculty of Sociology, Ryutsu Keizai University』第20巻第2号（2010年）。
- 経済企画庁 昭和31年 年次経済報告書 (<http://www5.cao.go.jp/keizai3/keizaiwp/wp-je56/wp-je56-010501.html> 2018年2月25日取得)
- Kevles, Daniel J. (1985) *In the Name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity*. Alfred A. Knopf: New York. 西俣総平(訳)『優生学の名のもとに——「人類改良」の悪夢の100年』朝日新聞社、1993年。
- 木村武夫『現代日本の児童福祉』ミネルヴァ書房、1970年。
- 北川照男「新生児マススクリーニングの17年を回顧して」『小児内科』第26巻第12号(1994年)。
- 北川照男「先天性代謝異常症治療の歴史」『小児内科』第33巻第7号（2001年）。
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「先天性代謝異常等検査実施状況（平成27年度『特殊ミルク情報』第52号（2016年））。
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患の追加について」（平成29年7月7日 雇児母発0707第2号）2017年。
- 厚生省五十年史編集委員会『厚生省五十年史（記述編）』中央法規出版株式会社、1988年。
- 厚生省児童局編『児童福祉白書——児童福祉法施行15周年記念』厚生省児童局、1963年。
- 厚生省児童家庭局編『改訂新版 児童福祉法母子及び寡婦福祉法 母子保健法 精神薄弱者福祉法の解説』時事通信社、1987年。
- 黒田泰弘「新生児マススクリーニングの歴史と成果」『周産期医学』第35巻第9号(2005年)。
- Loeber J G et al, “Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result.” *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 35 (4) ,2012.
- 松原洋子「日本——戦後の優生保護法という名の断種法」米本昌平・松原洋子・櫛島次郎・市野川容孝『優生学と人間社会』講談社、2000年。
- 松永真純「兵庫県「不幸な子どもの生まれない運動」と障害者の生」『大阪人権博物館紀要』第5号（2001年）。

- 毛利子来『現代日本小児保健史』ドメス出版、1972年。
- 森岡正博『生命科学に何ができるか——脳死・フェミズム・優生思想』勁草書房、2001年。
- 中山まき子「日本の母子政策の歴史——「内務省衛生局」の誕生から「児童福祉法」公布まで」『鳴門教育大学研究紀要（生活・健康編）』第15巻（2000年）。
- 成瀬浩、松田一郎編『新生児マススクリーニングハンドブック』南江堂、1989年。
- 成瀬浩「代謝異常症などのマス・スクリーニングの歴史」『小児科診療』第41巻第1号（1978年）。
- 成瀬浩他「新生児マススクリーニング制度管理の歴史」『日本マス・スクリーニング学会誌』第16巻第3号（2006年）。
- 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011年。（2017年1月27日取得 <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>）
- 日本先天代謝異常学会編『新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン 2015』診断と治療社、2015年。
- 荻野美穂『「家族計画」への道——近代日本の生殖をめぐる政治』岩波書店、2008年。
- 恩賜財団母子愛育会五十年史編纂委員会『母子愛育会五十年史』社会福祉法人恩賜財団母子愛育会、1988年。
- 小関光尚「優生保護法と精神病」『産婦人科の進歩』第1巻第1号（1950年）。
- Rachel Grob, *Testing Baby: The Transformation of New born Screening, parenting, and Policymaking*, Rutgers University Press, 2011 .
- 斎藤修「戦前日本における乳幼児死亡問題と愛育村事業」『社会経済史学』第73巻第6号（2008年）。
- 坂井律子『いのちを選ぶ社会——出生前診断のいま』NHK出版、2013年。
- 桜井徹『リベラル優生主義と正義』ナカニシヤ出版、2007年。
- 菅谷章『日本医療制度史』原書房、1976年。
- 武井群嗣『厚生省小史——私の在勤録から』厚生問題研究会、1952年。
- 竹内嘉巳『児童福祉法母子福祉法 母子保健法の解説』時事通信社、1951年。
- 玉井真理子・渡部麻衣子『出生前診断とわたしたち——「新型出生前診断」(NIPT)が問いかけるもの』生活書院、2014年。
- 田中利宗「軍事扶助法について——地方に考療の視点を求めて」『弘前学院大学社会福祉学部研究紀要』第3号（2003年）。
- 立岩真也『私的所有論』勁草書房、1997年。
- Therrell, L. Bradford et al , “Current status of newborn screening world wide:2015” *Seminars in Perinatology*, 39 (3) ,2015.
- 利光恵子『受精卵診断と出生前診断——その導入をめぐる争いの現代史』生活書院、2012年。
- 土屋敦「母子保健行政の転換局面における「先天異常児」出生予防策の興隆——「(少産)

- 少死社会」における生殖技術論と「胎児」の医療化の諸相』『三田学会雑誌』第 102 巻第 1 号 (2009 年)。
- 柘植あずみ・菅野摂子・石黒眞里『妊娠——あなたの妊娠と出生前検査の経験をおしえてください』洛北出版、2009 年。
- 矢吹康夫『私がアルビノについて調べて考えて書いた本』生活書院、2017 年。
- 山口清次編『新しい新生児マススクリーニング——タンデムマス Q&A 2012』厚生労働科学研究成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業、2012 年。
- 山口清次編『タンデムマス・スクリーニング——ガイドブック』診断と治療社、2013 年。
- 横山尊『日本が優生社会になるまで——科学啓蒙、メディア、生殖の政治』勁草書房、2015 年。
- 米本昌平、松原洋子、櫛島次郎、市野川容孝『優生学と人間社会——生命科学の世紀はどこへ向かうのか』講談社現代新書、2000 年。
- 吉田久一『新・日本社会事業の歴史』勁草書房、2004 年。
- 吉長真子「恩賜財団愛育会による愛育村事業の創設と展開」『東京大学大学院教育学研究科教育学研究室 研究室紀要』第 32 号 (2006 年)。
- 吉永長子「農村における産育の「問題化」——一九三〇年代の愛育事業と習俗の攻防」川越修・友部謙一編著『生命というリスク——二〇世紀社会の再生産戦略』法政大学出版局、2008 年。

第 1 章

- A. フォーリング、萬年甫・今野公和訳、「精神薄弱 (Imbezillitat) に関する代謝異常としてのフェニール焦性葡萄糖の尿中排泄について」『神経研究の進歩』第 12 巻第 1 号 (1968 年)。
- 青木菊麿「先天代謝異常症」『小児内科』第 26 巻第 12 号 (1994 年)。
- 青木菊麿他「羊水による先天性代謝異常症の胎児診断に関する研究」『先天異常』第 11 巻第 3 号 (1971 年)。
- 有馬正高「先天性代謝異常とその頻度について」『総合臨床』第 12 巻第 12 号 (1963 年)。
- 馬場一雄・小林登編『遺伝相談』金原出版、1984 年。
- Bickel H, Gerrard J, Hickmans E.M, “Influence of Phenylalanine Intake on Phenylketonuria,” *The Lancet*, 265 (6790) , 1953.
- 藤木典生他「遺伝相談の実態」『先天異常』第 12 巻第 2 号 (1972 年)、101-112 頁。
- 福山幸夫「先天異常, 遺伝性疾患の胎内診断の進歩」『東京女子医科大学雑誌』第 42 巻第 12 号 (1972 年)。
- George A. Jervis, Richard J. Block, Diana Bolling and Edna Kanze, “Chemical and Metabolic Studies on Phenylalanine : II. The Phenylalanine Content of The Blood and

- Spinal Fluid in Phenylpyruvic Oligophrenia,” *The Journal of Biological Chemistry*, 134, 1940.
- Henry L. Nadler, “Antenatal Detection of Hereditary Disorders,” *Pediatrics*, 42 (6), 1968.
- 細川計明「遺伝相談の実際について」『先天異常』第10巻第4号（1970年）。
- 兵庫県衛生部不幸な子どもの生まれない対策室『幸福への科学』のじぎく文庫、1973年。
- 神保利春「羊水からの胎児情報」『産婦人科の実際』第25巻第4号（1976年）。
- 北川照男「先天性代謝異常症——先天性精神薄弱の臨床を中心として」『小児科』第7巻第8号（1966年）。
- 北川照男「新生児マス・スクリーニング体制のあり方」『産婦人科の世界』第26巻第11号（1974年）。
- 北川照男「新しい新生児マス・スクリーニング法」『産婦人科の世界』第26巻11号（1974年）。
- 厚生省心身障害研究遺伝研究班『母子の健康と遺伝的要因に関する研究 研究報告書昭和49年度』1975年。
- 厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書昭和50年度』1976年。
- 厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書昭和51年度』1977年。
- 黒田泰弘「マススクリーニングの歴史と成果」『周産期医学』第35巻第9号（2005年）。
- 松永英「人類遺伝学から見た公衆衛生、とくに小児保健の今後の動向」『東京都衛生局学会誌』第53巻（1974年）。
- 森山豊『結婚と出産 新編』主婦の友社、1969年。
- 成瀬浩「先天代謝異常の大量スクリーニング」『産婦人科の世界』第24巻第7号（1972年）。
- 成瀬浩「先天性代謝異常のマススクリーニングの歴史」『産婦人科の世界』第26巻第11号（1974年）。
- 成瀬浩「先天代謝異常の大量スクリーニング」『産婦人科の世界』第24巻第7号（1972年）。
- 成瀬浩「先天代謝異常の発見と精神薄弱の予防」『周産期医学』第4巻（1974年）。
- 成瀬浩「代謝異常症などのマス・スクリーニングの歴史」『小児科診療』第41巻第1号（1978年）。
- 日本先天代謝異常学会「30年のあゆみ」編集委員会編『日本先天異常学会雑誌——30年のあゆみ』日本先天異常学会、1997年。
- 西内正彦『日本の母子保健と森山豊——すべての母と子に保健医療の恩恵を』日本家族計画協会、1988年。
- 大倉興司・半田順俊「遺伝相談センターにおける遺伝相談例の統計的解析」『臨床遺伝研究』第1巻第1号（1979年）。

- 大野剛他「産婦人科医における遺伝相談—羊水検査を中心に」『産婦人科の実際』第 26 巻第 3 号 (1977 年)。
- 大浦敏明「新生児期における先天性代謝異常症の臨床——特にフェニールケトン尿症を中心として—」『産婦人科の実際』第 16 巻第 6 号 (1967 年)。
- 大浦敏明「心身障害の予防と治療—予防」『脳と発達』第 5 巻第 5 号 (1973 年)。
- 大浦敏明他「盲学校における含硫アミノ酸代謝異常症のスクリーニングとその意義」『臨床眼科』第 24 巻第 11 号 (1970 年)。
- 大浦敏明・一色玄「尿検査による精神薄弱の生化学鑑別診断」『内科』第 14 巻第 5 号 (1964 年)。
- 大浦敏明・多田啓也・北川照男編『フェニールケトン尿症——スクリーニングから治療まで』金原出版、1971 年。
- 大倉興司「遺伝相談とその複雑さ」『先天異常』第 10 巻第 4 号 (1970 年)。
- Robert Guthrie and Ada Susi, “A Simple Phenylalanine Method for Detection of Phenylketonuria in Large Population of Newborn Infants,” *Pediatrics*, 32 (3), 1963.
- 坂元正一「周産期医学の軌跡を語る」『東京女子医科大学雑誌』第 56 巻第 4 号 (1986 年)。
- 白井千晶「自宅出産から施設出産への趨勢的变化——戦後日本の場合」『社会学年誌』第 40 号 (1999 年)。
- 角田朋司他「フェニールケトン尿症の 1 例」『小児科臨床』第 19 巻第 10 号 (1966 年)。
- 鈴木萌「精神薄弱および肢体不自由児に於ける先天性代謝異常 特にアミノ酸代謝異常症に関する研究 第一編 先天性アミノ酸代謝異常症のスクリーニングの成績」『日本小児科学会雑誌』第 76 巻第 8 号 (1972 年)。
- 鈴木義之「Tay-Sachs 病」『代謝』第 11 巻 臨時増刊 第 1 号 (1974 年)。
- 多田啓也「先天異常の出生前診断——現状と問題点」『産科と婦人科』第 42 巻第 5 号 (1975 年)。
- 多田啓也他「羊水アミノ酸パターンならびにアミノ酸代謝異常症の出生前診断の可能性」『先天異常』第 14 巻第 3 号 (1974 年)。
- 臺弘・齋藤徳次郎「フェニル焦性葡萄酸性精神薄弱について」『精神神経学雑誌』第 53 巻第 7 号 (1951 年)。
- 高井俊夫「フェニールケトン尿症——特にその集団スクリーニングならびに治療の実際」『産婦人科治療』第 12 巻第 6 号 (1966 年)。
- 高井俊夫「先天異常における保因者の発見と遺伝学的カウンセリング」『小児科診療』第 28 巻第 6 号 (1965 年)。
- 高井俊夫「心身障害児を日本から抹消するための医学」『科学と生物』第 5 巻第 1 号 (1967 年)。
- 高井俊夫「フェニルケトン尿症と戦って」『科学朝日』(1968 年 9 月増刊)。
- 田中克己『遺伝相談——気にする人・気にしない人のために』講談社、1964 年。

Willard R. Centerwall, Siegfried A. Centerwall, Phyllis B. Acosta, and , Robert F. Chinnock, “Phenylketonuria. I. Dietary Management of Infants and Young Children,” *The Journal of Pediatrics*, 59 (1) ,1961.

Willard R. Centerwall, Siegfried A. Centerwall, Virginia Armona, and Leslie B. Manna, “Phenylketonuria. II. Results of Treatment of Infants and Young Children: A Report of 10 cases,” *The Journal of Pediatrics*, 59 (1) , 1961.

山本高次郎・鈴木英子「フェニール・ケトン尿症，症例と最近の動向，特に食事療法について」『小児科診療』第24巻第6号（1961年）。

第2章

青木菊麿・木下和子「登録特殊ミルク使用例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第37号（2001年）。

青木菊麿「先天性代謝異常症」『小児内科』第26巻第12号（1994年）、12頁。

青木菊麿「先天性代謝異常症の特殊ミルク治療指針について」『特殊ミルク情報』第1号（1981年）。

青木菊麿「特殊ミルクによる治療経験 1.ヒスチジン血症」『特殊ミルク情報』第4号（1982年）。

青木菊麿、木下和子「登録特殊ミルク使用症例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第37号（2001年）。

青木菊麿「思春期のフェニルケトン尿症—はじめに—」『特殊ミルク情報』第35号（1999年）。

『朝日新聞』先天性代謝異常 新生児 6400人に1人 実数・発見率とも急増 1979年7月11日朝刊10面。

『朝日新聞』治療用の特殊ミルク 安定供給やっと見通し 先天性代謝異常の子ども用 1980年2月6日東京朝刊17面。

Chen, Y T “Cornstarch Therapy in Type I Glycogen-Storage Disease” *The New England Journal of Medicine*. :310 (3) ,1984.

遠藤文夫編『先天代謝異常ハンドブック』中山書店、2013年。

福渡靖「先天異常と母子保健」『産科と婦人科』第49号（1982年）。

Greene, Harry L, “Continuous Nocturnal Intra-gastric Feeding for Management of Type 1 Glycogen-Storage Disease” *The New England Journal of Medicine*. :294 (8) ,1974.

長谷川秀夫「登録特殊ミルク（糖原病治療用フォーミュラ No.8002 夜間用及び No.8005 日間用）の医薬品化」『特殊ミルク情報』第17号（1988年）。

岩本弘子「マス・スクリーニングで発見された PKU の年長例 4 例の臨床経過」『特殊ミル

- ク情報』第 35 号 (1999 年)。
- J. Fernandes and N. A. Pikaar , “ Hyperlipemia in Children with Liver Glycogen Disease” *The American Journal of Clinical Nutrition.*: 22 (5) , 1969.
- J. Fernandes, ”The Effect of Disaccharides on The Hyperlactacidaemia of glucose-6-phosphatase-deficirnt children” *Acta Paediatr Scand.* :63 ,1974.
- 加治正行・近藤昌子「20 歳を迎えたフェニルケトン尿症の 1 例」『特殊ミルク情報』第 35 号 (1999 年)。
- 北川照男他「保健文化賞受賞記念座談会——特殊ミルク共同安全事業を振り返って」『特殊ミルク情報』第 28 号 (1994 年)。
- 北川照男「先天性代謝異常」『特殊ミルク情報』第 3 号 (1981 年)。
- 北川照男「昭和 56 年度の事業を始めるに当たって」『特殊ミルク情報』第 2 号 (1981 年)。
- 北川照男他「糖原病の治療」『小児科診療』第 33 巻第 6 号 (1970 年)。
- 北川照男他「昭和 56 年度肝型糖原病治療用特殊ミルクの開発に関する共同研究報告書」『特殊ミルク情報』第 5 号 (1982 年)。
- 北川照男他「昭和 57 年度肝型糖原病治療用特殊ミルクの開発に関する共同研究報告」『特殊ミルク情報』第 7 号 (1983 年)。
- 厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『小児慢性疾患 (内分泌、代謝、血液系) に関する研究』1983 年。
- 北川照男他「肝型糖原病治療用特殊ミルク (明治 8002、8005、8007、8009) の臨床試験成績」『特殊ミルク情報』第 13 号 (1986 年)。
- 北川照男他「肝型糖原病治療用特殊ミルク (明治 8002, 8005, 8007, 8009) の臨床成績」『小児科臨床』第 39 巻第 5 号 (1986 年)。
- 北川照男他「フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症の一部を含む) 治療指針の改定の経緯と改定勧告治療指針 (平成 7 年) について」『特殊ミルク情報』第 30 号 (1995 年)。
- 厚生省「特殊ミルク共同安全開発事業実施要綱」1980 年。
- 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号厚生省児童家庭局) 1977 年。
- 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施に ついて」(昭和 52 年 7 月 12 日 児母衛第 18 号) 1977 年。
- 厚生省児童家庭局母子衛生課「新生児マス・スクリーニングの実績報告」『特殊ミルク情報』第 2 号 (1981 年)。
- 厚生省環境衛生局「食品衛生法施行規則、乳及び乳製品の成分規格等に関する省令及び食品、添加物等の規格基準の一部改正について」(昭和 58 年 8 月 27 日環食化第 38 号厚生省環境衛生局長通知) 1983 年。
- 厚生省心身障害研究遺伝研究班『母子の健康と遺伝的要因に関する研究 研究報告書 昭

和 49 年度』1975 年
厚生省心身障害研究遺伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書
昭和 50 年度』1976 年
厚生省心身障害研究異伝研究班『心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究 研究報告書
昭和 51 年度』1977 年。
厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班、『昭和 55 年度 小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究 研究報告書』、1981 年。
厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和 53 年度小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究 研究報告書』1979 年。
厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和 54 年度小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究 研究報告書』1980 年。
厚生省薬務局、「稀用医薬品の製造(輸入)承認申請に際し添付すべき資料について」(昭和 60 年 6 月 29 日薬審一第 2 号厚生省薬務局審査第一・安全・生物製剤課長連名通知)、1985 年。
黒田泰弘「わが国における新生児マス・スクリーニングのあゆみ」『小児科診療』第 9 号(2000 年)。
明治乳業株式会社 70 年史編集委員会『おいしさと健康を求めて——明治乳業 70 年史 激動と変化のこの 10 年』明治乳業株式会社、1987 年。
明治乳業株式会社『有価証券報告書』1983 年。
明治乳業株式会社『半期報告書』1984 年。
三渕浩他「青年期に抑うつ、幻聴、妄想を呈したフェニルケトン尿症の 1 例」『特殊ミルク情報』第 47 号(2011 年)。
望月弘・山口修一「充実した社会生活を送っているフェニルケトン尿症の成人男性」『特殊ミルク情報』第 47 号(2011 年)。
森永乳業 50 年史編纂委員会『森永乳業 50 年史』森永乳業株式会社、1967 年。
森山豊「はじめに」『産婦人科の世界』第 26 巻第 11 号(1974 年)。
日本先天代謝異常学会「30 年のあゆみ」編集員会編『日本先天異常学会雑誌——30 年のあゆみ』日本先天異常学会、1997 年。
日本先天代謝異常学会編『新生児マススクリーニング対象疾患等』診断と治療社、2015 年。
西内正彦『日本の母子保健と森山豊——すべての母と子に保健と医療の恩恵を』日本家族計画協会、1988 年。
大浦敏明「国産低フェニルアラニン乳の作られた頃」『特殊ミルク情報』第 2 号(1981 年)。
大浦敏明、「先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの現状と問題点」『日本先天異常学会会報』第 21 巻第 1 号(1981 年)。
大浦敏明・一色玄「尿検査による精神薄弱の生化学的鑑別診断」『内科』第 14 巻第 5 号(1964 年)。

大浦敏明他「4.フェニールケトン尿症治療に関する最近の問題点」『小児科診療』第28巻第6号(1965年)。

大和田操、吉田泰祚「肝型糖原病の食事療法」『小児科診療』第55巻第8号(1992年)。

大和田操「フェニールケトン尿症治療における血中フェニルアラニン至適濃度は？」『特殊ミルク情報』第52号(2016年)。

佐倉伸夫・溝口信行「成人となったフェニールケトン尿症の2例の治療上の問題」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)。

白井千晶「自宅出産から施設出産への趨勢的变化——戦後日本の場合」『社会学年誌』第40号(1999年)。

曾根敏麿「先天性代謝異常治療用ミルクの開発に思う」『特殊ミルク情報』第4号(1982年)。

多田啓也他「ヒスチジン血症の治療指針の改定について」『日本小児科学学会』第84巻第6号(1980年)。

多田啓也他「ヒスチジン血症の治療指針の改定について」『日本小児科学学会』第85巻第11号(1981年)。

多田啓也・館田拓「新生児マス・スクリーニング計画により発見された先天性代謝異常症の追跡調査」『産科と婦人科』第49巻第2号(1982年)。

高井俊夫・武知久幸『小児の栄養代謝——その生理と異常』医学書院、1960年。

高井俊夫他編『先天性代謝異常症』診断と治療社、1973年。

高井俊夫編『乳児栄養学——乳の組成と乳児栄養』朝倉書店、1968年。

高井俊夫・森山豊「対談 母子保健の諸問題を語る」『産婦人科の世界』第17巻第11号(1965年)。

高井俊夫他「フェルケトン尿症に対する低フェルアラニン食 食餌療法の理論と実際」『日本小児科学会誌』第71巻第8号(1967年)。

垂井清一郎「糖原病の分類——1982年の観点」『診断と治療』第70巻3号(1982年)。

特殊ミルク事務局「特殊ミルク分類表」『特殊ミルク情報』第52号(2016年)。

特殊ミルク事務局『特殊ミルク情報』第1号(1981年)。

特殊ミルク事務局「(1)登録外」『特殊ミルク情報』第2巻(1981年)。

特殊ミルク事務局「昭和63年度の安定供給事業の運用について」『特殊ミルク情報』第17号(1988年)。

特殊ミルク事務局「平成20年度登録特殊ミルク安定供給事業の運用について」『特殊ミルク情報』第44号(2008年)。

特殊ミルク事務局、「臨床報告」『特殊ミルク情報』第21号(1990年)。

特殊ミルク事務局、「臨床報告」『特殊ミルク情報』第22号(1991年)。

特殊ミルク事務局「臨床報告」『特殊ミルク情報』第35号(1999年)。

特殊ミルク事務局「特集 成人期のフェニールケトン尿症(PKU)」『特殊ミルク情報』第47

号 (2011 年)。

土屋文安「特殊ミルクと微量元素」『特殊ミルク情報』第 3 号 (1981 年)。

和光堂株式会社社史編纂室『和光堂のあゆみ』和光堂株式会社、1969 年。

山本良郎「特殊用途食品の開発・供給の問題点」『特殊ミルク情報』第 8 号 (1984 年)。

山村雄一他監修『新内科学体系』中山書店、1979 年。

『読売新聞』「代謝異常児」救済へ 特殊ミルク開発協 厚生省 来年度に設立、1978 年 9 月 20 日朝刊 3 面。

芳野信、渡邊順子、岡田純一郎「成人フェニルケトン尿症患者の医療的・社会的アウトカム」『特殊ミルク情報』第 47 号 (2011 年)。

第 3 章

青木菊麿「昭和 63 年度マススクリーニング 5 疾患の追跡調査——新生児マススクリーニングで発見された疾患の発見頻度と近親婚の関係」『特殊ミルク情報』第 20 号 (1990 年)。

馬場一雄・小林登 (編)『小児科 MOOK9——小児のマス・スクリーニング』金原出版、1979 年。

衛藤義勝「先天代謝異常：わが国における出生前診断の現状」『小児科診療』第 56 巻第 4 号 (1993 年)。

福島久雄・薮内百治「3. 先天性代謝異常症の出生前 DNA 診断」『日本臨床』第 47 巻増刊号 (1989 年)。

福山幸夫「(福山幸夫教授開講 5 周年記念論文集) 先天異常、遺伝性疾患の胎内診断の進歩」『東京女子医科大学雑誌』第 42 巻第 12 号 (1972 年)。

本多達雄「産婦人科における遺伝相談の実際」『産婦人科の世界』第 29 巻第 7 号 (1977 年)。

Jonsen, Albert.A. A Short History of Medical Ethics. Oxford and New York, Oxford University Press.2000.藤野昭宏・前田義郎 (訳)『医療倫理の歴史——バイオエシックスの源流と諸文化圏における展開』ナカニシヤ出版、2009 年、156-186 頁。

金森修『遺伝子改造』勁草書房、2005 年。

木村利人『いのちを考える——バイオエシックスのすすめ』日本評論社、1987 年。

北川照男「先天性代謝異常症の新生児——マス・スクリーニングが実施されるにあたって」『小児科臨床』第 30 巻第 10 号 (1977 年)。

北川照男「胎児診断」朝山新一・林基之・北川照男・一戸健司『ライフサイエンスにおける——性と生殖』共立出版、1976 年。

小林登・多田啓也・薮内百治『出生前小児科学Ⅲ』中山書店、1985 年。

厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号) 1977 年。

厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」（昭和 52 年 7 月 12 日 児母衛第 18 号）1977 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 55 年度研究報告書』1981 年。

厚生省心身障害研究小児慢性疾患研究班『昭和 53 年度小児慢性疾患（内分泌、代謝、血液系）に関する研究 研究報告書』1979 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 56 年度研究報告書』1982 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 57 年度研究報告書』1983 年。

厚生省心身障害研究『平成 2 年度厚生省心身障害研究 小児慢性疾患のトータルケアに関する研究』1991 年。

黒田泰弘「先天異常の研究とその重要性」『日本小児科学会雑誌』（1988 年）。

丸本百合子・山本勝美『産む/産まないを悩むとき——母性保護時代のいのち・からだ』岩波書店、1997 年。

松原洋一「先天性代謝異常：DNA 診断——疾患別に診断技術を有する施設情報」『小児科診療』第 56 巻第 4 号（1993 年）。

松田一郎・森川良行編『NEW MOOK 小児科 8——出生前診断と胎児新生児管理』金原出版、1994 年。

森田潤「メープルシロップ尿症の治療経験より」『特殊ミルク情報』第 15 号（1987 年）。

日本臨床心理学会編『「早期発見・治療」はなぜ問題か』現代書館、1987 年。

大浦敏明編『小児の先天性代謝異常症——フェニルケトン尿症を中心に』医師薬出版株式会社、1980 年。

大浦敏明「フェニルケトン尿症」『蛋白質 核酸 酵素』第 33 巻第 5 号（1988 年）。

大和田操「シリーズ先天性遺伝性疾患の診断に役立つ検査 出生前診断」『臨床検査』第 29 巻第 13 号（1985 年）。

大和田操・北川照男「マス・スクリーニングで発見された軽症メープルシロップ尿症の同胞例。」『特殊ミルク情報』第 17 号（1988 年）。

大和田操「メープルシロップ尿症とホモシスチン尿症」『小児医学』第 22 巻第 2 号（1989 年）。

岡野善行他「フェニルケトン尿症の遺伝子解析——現状と展望」『特殊ミルク情報』第 24 号（1992 年）。

岡野善行他「フェニルケトン尿症の遺伝子解析：100%の遺伝子変異検出システムの構築と臨床症状との相関関係」『日本小児科学会』第 102 巻第 3 号（1998 年）。

ONJ 検査情報：<http://onj.jp/list/download/PAH.pdf> 2017 年 5 月 28 日取得。

坂元正一・滝一郎・室岡一編『産婦人科 MOOK27——羊水』金原出版、1984 年。

- 桜井徹『リベラル優生主義と正義』2007年、ナカニシヤ出版。
- 佐藤孝道『出生前診断——いのちの品質管理への警告』有斐閣選書、1999年。
- 特殊ミルク事務局『特殊ミルク共同安全開発事業のあゆみ』社会福祉法人恩賜財団母子愛育会 総合母子保健センター特殊ミルク事務局、1993年。
- 末原則幸・倉知敬一「染色体異常の出生前診断」『臨床科学』第16巻第11号（1980年）。
- 須川信他「わが遺伝クリニックにおける出生前診断」『産婦人科治療』第35巻第1号（1977年）。
- 須川信・松本雅彦「先天異常出生前診断——現況と将来」『産婦人科治療』第52巻第2号、（1986年）。
- 鈴森薫・小石多紀子・八神喜昭「羊水診断の意義と穿刺後の後出生児の追跡調査」『日本産科婦人科学会雑誌』第30巻第10号（1978年）。
- 多田啓也他「胎児診断の現状——先天代謝異常」『日本医師会雑誌』第99巻第9号（1988年）。
- 多田啓也他「羊水のアミノ酸パターンならびにアミノ酸代謝異常症の出生前診断の可能性」『先天異常』第14巻第3号（1974年）。
- 多田啓也「最近の進歩——臨床の立場から」『最新医学』第40巻第11号（1985年）。
- 高井俊夫他編『先天性代謝異常症』診断と治療社、1973年。
- 玉井真理子「遺伝カウンセリングと倫理」『小児科診療』第7巻第21号（1999年）。
- 田中克己『遺伝相談 気にする人・気にしない人のために』講談社、1964年。
- 土屋敦「母子保健行政の転換局面における「先天異常児」出生予防策の興隆——「(少産)少死社会」における生殖技術論と「胎児」の医療化の諸相」『三田学会雑誌』第102巻第1号（2009年）。
- 土屋貴志「「bioethics」から「生命倫理学」へ——米国における bioethics の成立と日本への導入」加藤尚武・加茂直樹編『生命倫理学を学ぶ人のために』世界思想社、1998年。
- Wertz, Dorothy C et al. “Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and The Provision of Genetics Services” ,1995,WHO.松田一郎監修小児病院臨床遺伝懇話会有志（訳）『遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン』1997年。
- Woo, Savio. L. C. et al. “Cloned human phenylalanine hydroxylase gene allow prenatal diagnosis and carrier detection of classical phenylketonuria” Nature.306 (10) ,1983.
- Woo, Savio. L.C. “Prenatal Diagnosis and Carrier Detection of Classic Phenylketonuria by Gene Analysis”Pediatrics.74 (3) 1984.
- 米本昌平『バイオエシックス』講談社、1985年。
- 吉田裕慈「生後4日より治療を開始したメープルシロップ尿症の1例」『特殊ミルク情報』

第 16 号 (1988 年)。

第 4 章

『朝日新聞』、厚生省、先天異常の監視システム導入へ 発生急増すればすぐ原因究明 1985 年 9 月 23 日朝刊 3 面。

母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「しらぬ間に私たちはモルモット、NO！赤ちゃんや私たちの血液を無断で流用しないで！母子保健法改「正」の目玉商品先天異常モニタリングシステムのねらいはなにか？」No.2. 1986 年。

母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「母子保健法改悪に反対する女たち OSAKA れんらく会ニュース」1986 年。

母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会『異議あり！母子保健——なにわやかましレポート』母子保健改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1993 年、5-10 頁。

母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会「母子保健法改悪に反対する女たち OSAKA れんらく会ニュース No.2」、1986 年。

母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会『異議あり！母子保健——なにわやかましレポート』母子保健改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1993 年、5 頁。

『母子保健』みんなでしゃべろう会・資料、主催自治労大阪本部・大阪医療・年金・福祉抜本改革大阪運動センター・母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会、1988 年。

『婦人民主新聞』、母子保健法 厚生省、全面改悪にのりだす 女のからだを生涯管理 障害の“発生予防”狙う 1985 年 9 月 13 日 3 面。

『婦人民主新聞』、母子保健法改悪 厚生省説明 1985 年 9 月 27 日 3 面。

『婦人民主新聞』、母子保健法改悪に反対する同時多発大行動. 婦人民主新聞 1985 年 12 月 6 日 1 面。

『婦人民主新聞』、11.23 母子保健法改悪阻止 全国同時多発行動. 婦人民主新聞 11 月 15 日 3 面。

『婦人民主新聞』、改悪阻止にむけ全国に運動広がる 母子保健法 1985 年 12 月 27 日 3 面。

『婦人民主新聞』、大阪でも反対集会 母子保健法改悪 NO！1986 年 2 月 27 日 3 面。

『婦人民主新聞』、母子保健法改悪今国会上程阻止 1986 年 3 月 28 日 3 面。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 54 年度研究報告書』1980 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 55 年度研究報告書』1981 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 57 年度研究報告書』1983 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 59 年度研究報告書』1985 年。

厚生省心身障害研究『先天異常のモニタリングに関する研究 昭和 60 年度研究報告書』1986 年。

厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和 61 年度研究報告書』1987 年。

厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和 62 年度研究報告書』1988 年。

厚生省心身障害研究『先天異常モニタリングシステムに関する研究 昭和 63 年度研究報告書』1989 年。

大阪府衛生部「質問状に対する回答について（回答）」、1986 年。

先天性四肢障害児父母の会母子保健法改「正」とモニタリングの制度化——父母の会として反対表明へ——ただなお必要な議論. No.101、父母の会通信（1985 年）。

利光恵子『受精卵診断と出生前診断——その導入をめぐる争いの現代史』生活書院、2012 年、100 頁。

山村研一「先天性代謝異常の遺伝子治療と疾患モデル動物」『蛋白質 核酸 酵素』第 33 巻第 5 号臨時増刊（1988 年）。

『読売新聞』、未婚女性に「母性手帳」健康診査も厚生省が 62 年度実現めざす 1985 年 8 月 25 日朝刊 22 面。

第 5 章

青木菊麿・木下和子「新生児マス・スクリーニングの追跡調査に関する報告」『特殊ミルク情報』第 35 号（1999 年）。

青木菊麿・木下和子「特殊ミルク使用症例で、これまでに報告された死亡例のまとめ」『特殊ミルク情報』第 37 号（2001 年）。

青木継稔他「将来マス・スクリーニングに取りあげられる可能性の高い疾患について」『小児科診療』第 63 巻第 9 号（2000 年）。

Emery, John L , Variend, Sadick , AlecJ. Howat ,Alec J ,Vawter ,Gordon F
“Investigation of inborn errors of metabolism in unexpected infant deaths”
The Lancet. 332 (8601) ,1988.

Howat, AJ, Bennett ,M J, Variend, S, Shaw ,L. “Deficiency of medium chain fatty acylcoenzyme A dehydrogenase presenting as the sudden infant death syndrome”BRITISH MEDICAL JOURNAL .288 (31) ,1984.

石毛（和田）美夏・浦上竜彦「新生児マス・スクリーニング」『小児科診療』第 73 巻第 9 号（2010 年）。

加藤稲子「乳幼児突然死症候群——統計」『周産期医学』第 46 巻第 3 号（2016 年）。

北川照男「新生児マススクリーニングの 17 年間を回顧して」『小児内科』第 26 巻第 12 号（1994 年）。

北川照男他「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』第 38 号（2002 年）。

小林弘典「新生児拡大マススクリーニング——タンデムマス法」『小児科臨床』第 63 巻第 10 号（2010 年）。

小林弘典・山口清次「タンデムマスによる新生児スクリーニング」『小児科』第 51 巻第 12 号（2010 年）。

小林弘典他「先天代謝異常症 13 例における新生児期ろ紙血を用いたタンデムマス分析による後方視的検討」『日本小児科学会誌』第 111 巻 9 号（2007 年）。

厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 研究報告書 平成 12 年度』、2001 年。

厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）『マススクリーニングの効率的実施及び開発に関する研究 研究報告書 平成 13 年度』、2002 年。

厚生労働省雇用均等・児童家庭局「全国児童福祉主管課長会議資料」2001 年（<http://www.mhlw.go.jp/topics/0104/tp0419-2/13.html#8> 2016.12.13 日取得）

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「「先天性代謝異常検査等の実施について」の廃止について」（平成 13 年 3 月 28 日 雇児発第 170 号）2001 年。

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」（平成 23 年 3 月 31 日 雇児母発 0331 第 1 号）2011 年。

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）の実施にあたって」（平成 26 年 4 月 9 日 雇児母発 0409 第 1 号）2014 年。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業『マススクリーニングの効率的実施及び開発に関する研究 平成 15 年度 統括・分担研究報告書』、2004 年。

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 平成 16 年度 統括・分担研究報告書』、2005 年。

厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『乳幼児突然死症候群（SIDS）における科学的根拠に基づいた病態解明および臨床対応と予防法の開発に関する研究 平成 17 年度 統括・分担研究報告書』、2006 年。

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 平成 16～18 年度 総合研究報告書』、2007 年。

厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 19 年度 総括・分

- 担研究報告書』、2008年。
- 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成19年度 総括・分担研究報告書』、2008年。
- 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成20年度 総括・分担研究報告書』、2009年。
- 厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業『タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成19～21年度 総合研究報告書』、2010年。
- 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究 平成22年度 総括・分担研究報告書』、2011年。
- 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『タンデムマス導入による新生児マススクリーニング体制の整備と質的向上に関する研究 平成23年度 総括・分担研究報告書』、2012年。
- 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『乳幼児突然死症候群（SIDS）における病態解明と臨牀的対応および予防法開発とその普及啓発に関する研究 平成20～22年度 総合研究報告書』、2011年。
- 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業『乳幼児突然死症候群（SIDS）および乳幼児突発性危急事態（ALTE）の病態解明および予防法開発に向けた複数領域専門家による統合的研究 平成23年～平成25年度 総合研究報告書』2014年。
- 厚生労働科学研究委託費 難治性疾患実用化研究事業『新生児行政機関で対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療に質を高めるための研究（H26-委託（難）-一般-063）平成26年度 委託業務成果報告書』2015年。
- 厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業（健やか次世代育成総合研究事業）『新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究 平成26年度 総括・分担研究報告書』2015年。
- 厚生省科学研究（子ども家庭総合研究事業）『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 平成10年度研究報告書』、1999年。
- 厚生省科学研究（子ども家庭総合研究事業）『マススクリーニングの見逃し等を予防するシステムの確立に関する研究 平成11年度研究報告書』、2000年。
- 厚生省心身障害研究『「乳幼児突然死（SIDS）」に関する研究 研究報告書 昭和56年度』、1982年。
- 厚生省心身障害研究『代謝疾患・内分泌疾患等のマス・スクリーニング、進行阻止及び長

- 期管理に関する研究 研究報告書 平成 3 年度』、1992 年。
- 厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成 4 年度』、1993 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害予防、治療システムに関する研究 研究報告書 平成 4 年度』、1993 年。
- 厚生省心身障害研究『マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究 研究報告書 平成 5 年度』、1994 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害予防、治療システムに関する研究 研究報告書 平成 5 年度』、1994 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害予防、治療システムに関する研究 研究報告書 平成 6 年度』、1995 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害、疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成 7 年度』、1996 年。
- 厚生省心身障害研究『新しいスクリーニングのあり方に関する研究 研究報告書 平成 7 年度』、1996 年。
- 厚生省心身障害研究『効果的なスクリーニングの施策に関する研究 研究報告書 平成 8 年度』、1997 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害・疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成 8 年度』、1997 年。
- 厚生省心身障害研究『小児の心身障害、疾患の予防と治療に関する研究 研究報告書 平成 8 年度』、1997 年。
- 厚生省心身障害研究『効果的なスクリーニングの施策に関する研究 研究報告書 平成 9 年度』、1998 年。
- 厚生省心身障害研究『乳幼児死亡の防止に関する研究 研究報告書 平成 9 年度』、1998 年。
- 厚生統計協会編『国民衛生の動向』財団法人 厚生統計協会 1997 年。
- 黒田泰弘、松田純子「マス・スクリーニングの費用 - 便益——新生児マス・スクリーニングを中心に」『小児内科』第 36 巻第 12 号 (2004 年)。
- Marshall, Eliot “Fast technology Drives New World of Newborn Screening” *Science*.294 (5550) ,2001.
- 松田一郎「新生児スクリーニングに関する倫理的、法的、社会的問題の歴史的背景」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 19 巻第 3 号 (2009 年)。
- 松島富之助「乳児の突然死の疫学に関する研究」『日本総合愛育研究所紀要』第 9 集 (1973 年)。
- 松下富之助・木田市治「小児の突然死の頻度調査」『日本総合愛育研究所紀要』第 8 集 (1973 年)。
- Millington, D. S., Kodo, N., Norwood, D. L., Roe, C. R. “Tandem mass spectrometry: A

new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism” *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 13 (3), 1990.

長尾雅悦「先天性代謝異常症の遺伝子診断——新生児マススクリーニング陽性例の早期診断への応用」『IRYO』第62巻第2号（2008年）。

長尾雅悦「新生児マススクリーニング陽性例の遺伝子検査を用いた確定診断」『日本マス・スクリーニング学会誌』第19巻第3号（2009年）。

成澤邦明「先天性代謝異常症と突然死」『小児内科』第24巻第8号（1992年）。

日本マス・スクリーニング学会精度保証システム委員会・日本マス・スクリーニング学会技術部会「タンデムマス・スクリーニングの検査施設基準及び検査実施基準」『日本マス・スクリーニング学会誌』第23巻第3号（2013年）。

仁志田博司『乳幼児突然死症候群とその家族のために』東京書籍、1995年。

仁志田博「乳幼児突然死症候群（SIDS）に関するガイドラインの意味するところ」『日本医事新報』第4238号（2005年）。

Orphan Net Japan (<http://onj.jp/index.html> 2017年1月17日取得)

坂上正道・小宮弘毅監修『SIDSの手引き』東京医学社、1993年。

重松陽介「タンデムマス質量分析計による新生児マス・スクリーニング——有機酸・脂肪酸代謝異常症を中心に」『特殊ミルク情報』第39号（2003年）。

重松陽介「広がりはじめたタンデムマス・スクリーニングの現況」『日本マス・スクリーニング学会誌』第17巻第3号（2007年）。

重松陽介、畑郁江「Ⅲ. マス・スクリーニング異常の対応のポイント タンデムマス・スクリーニング」『小児科診療』第76巻第1号（2013年）。

重松陽介「タンデムマス・スクリーニングの全国展開」『小児保健研究』第72巻第5号（2013年）、605-609頁。重松陽介「新生児タンデムマス・スクリーニングの全国的導入の意義」『小児科学会雑誌』第117巻第11号（2013年）。

太神和廣「わが国のSIDSの疫学」『小児内科』第30巻第4号（1998年）。

但馬剛・佐倉伸夫「タンデムマス新生児スクリーニング——確定診断とフォローアップにおける問題点」『日本マス・スクリーニング学会誌』第18巻第1号（2008年）。

田中哲郎他「わが国の乳幼児突然死症候群（SIDS）の疫学」『厚生指標』第46巻第3号（1999年）。

寺田直人他「Tandem MassによるAcylglycine分析」『日本医用マススペクトル学会講演集』第17巻（1992年）。

寺田直人他「ESIMS/MSにおけるアシルカルニチンとアミノ酸の一斉分析」『日本医用マススペクトル学会講演集』第20巻（1995年）。

特殊ミルク共同安全開発委員会編「タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針」『特殊ミルク情報』第42号別刷、2006年。

- 山口清次「乳児突然死症候群と脂肪酸代謝異常症」『日本小児科学会誌』第 98 巻 6 号 (1994 年)。
- 山口清次「先天代謝異常と突然死：その病態」『小児科診療』第 63 巻第 3 号 (2000 年)。
- 山口清次「新生児マススクリーニングの新しい動き——質量分析の導入による新展開」『日本医事新報』第 4175 号 (2004 年)。
- 山口清次「大きく変わろうとしている新生児マス・スクリーニング」『日本周産期・新生児医学会雑誌』第 43 巻第 4 号 (2007 年)。
- 山口清次「新生児マススクリーニングの新時代：タンデムマス法の導入」『日本周産期・新生児医学会雑誌』第 48 巻第 4 号 (2013 年)。
- 山口清次「タンデムマスを用いた新生児マススクリーニングによる先天代謝異常症の早期診断」『小児科臨床』第 66 巻第 2 号 (2013 年)。
- 山口清次他「有機酸代謝異常スクリーニングのための GC-MS データ自動検索システム」『日本小児科学会雑誌』第 90 巻第 12 号 (1986 年)。
- 山口清次他「乳幼児に突然死をきたす先天代謝異常——そのアプローチ」『小児内科』第 30 巻第 4 号 (1998 年)。
- 山口清次他「新生児マス・スクリーニング検査施設基準 日本マス・スクリーニング学会制定 (2010 年 3 月)」『日本マス・スクリーニング学会誌』第 21 巻第 3 号 (2011 年)。
- 吉永宗義・仁志田博司「乳幼児突然死症候群における育児環境のアンケート調査」『日本小児科学会雑誌』第 100 巻第 2 号 (1996 年)。

終章

- Collins, F, S, THE LANGUAGE OF LIFE: DNA AND THE REVOLUTION IN PERSONALIZED MEDICINE. Harper Perennial, 2010. 矢野真千子訳『遺伝子医療革命——ゲノム科学が私たちを変える』NHK 出版、2011 年。
- Etchegary, Holly et al, “Public Attitudes About Genetic Testing in Newborn Period” *Journal of Obsteric, Gynecologic, & Neonatal Nursing*, 41 (2) ,2012.
- 福島義光監修『遺伝カウンセリングマニュアル——改訂第 3 版』南江堂、2016 年。
- Hayeems, Z. Robin et al, “Expectation and values about expended newborn screening: a public engagement study” *Health Expectations*, 18 (3) ,2015.
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課、「先天性代謝異常等検査実施状況 (平成 26 年度)」『特殊ミルク情報』第 51 巻 (2015 年)。
- 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児発第 441 号) 1977 年。
- 厚生省児童家庭局「先天性代謝異常検査等の実施について」(昭和 52 年 7 月 12 日 児母衛 第 18 号) 1977 年。

NEW YORK STATE Newborn Screening Program
(<https://www.wadsworth.org/programs/newborn/screening> 2017年12月31
日取得)

柘植あづみ、加藤秀一（編）『遺伝子技術の社会学』文化書房博文社、2007年。

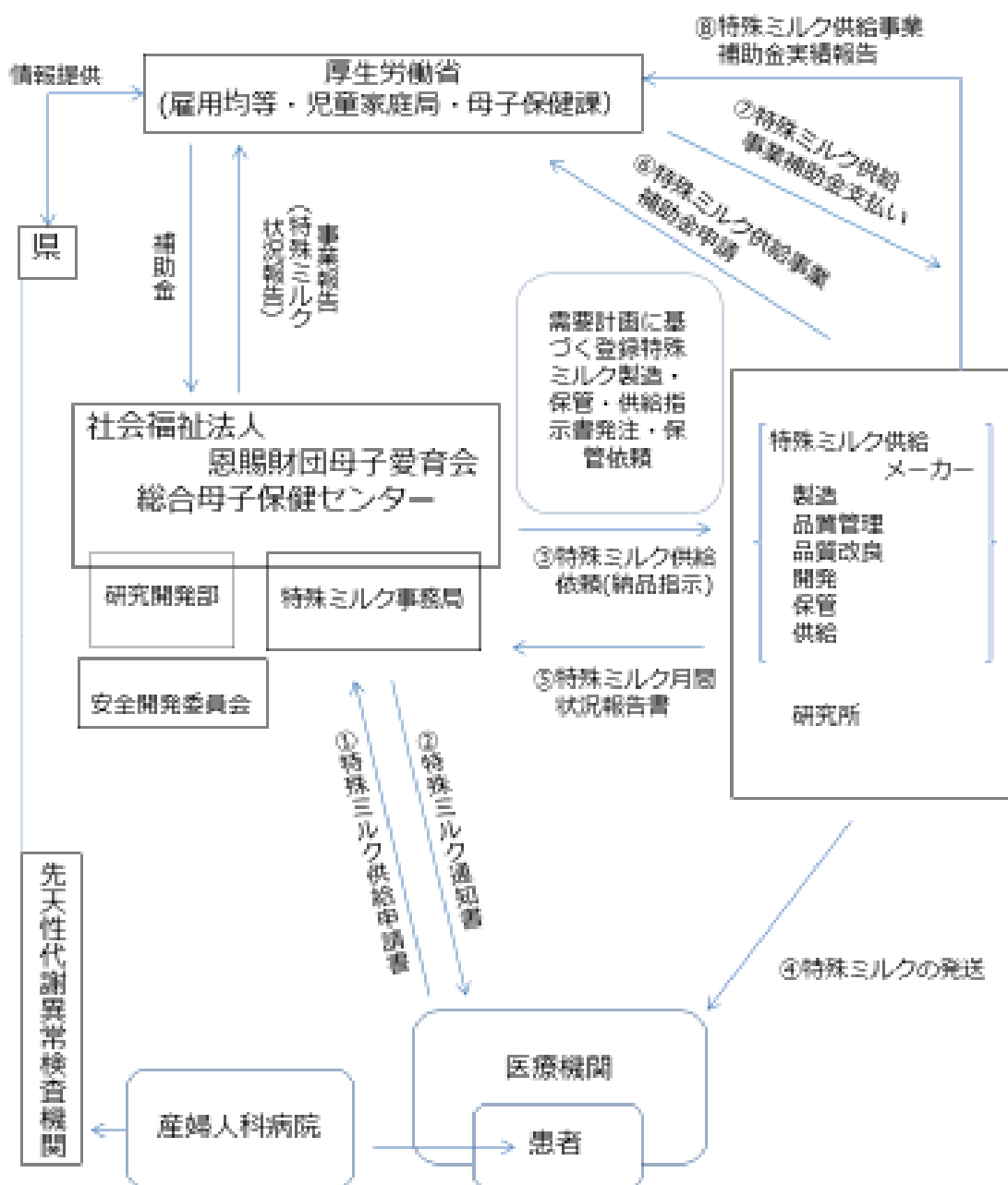
山中浩司、額賀淑郎（編）『遺伝子研究と社会——生命倫理の実証的アプローチ』昭和堂、
2007年。

資料1	特殊ミルク分類表			
	医薬品目	登録品目	登録外品目	市販品
分類	医療用医薬品(使用には医師の処方箋が必要)	特殊ミルク共同安全開発委員会により一定の基準の元に品質や成分、使用方法が検討された品目。	メーカーの負担により製造されている。一定の基準の元に品質や成分、使用方法が検討された品目。	メーカーにより販売。
費用	健康保険適用。小児慢性特定疾患治療研究事業により医療費の一部を公費負担(20歳未満)*20歳以上は難病医療費助成の対象となっている。	公費およびメーカー負担により無料。20歳未満まで供給。	メーカーの負担により無料供給。	有料。
入手方法	医師が薬局に処方箋で指示(処方箋がない場合は薬局で購入できない)。	医師が特殊ミルク事務局宛に「特殊ミルク供給申請書」をメールで依頼し承認を受ける。	「登録品目」と同様に「特殊ミルク供給申請書」を特殊ミルク事務局に送信。	各メーカーの支店に問い合わせ(一部薬局に置かれている場合あり)。
適応条件	適応疾患に使用。	①先天性代謝異常症であること。 ②年齢が20歳未満であること。	先天性代謝異常等であること。各乳業会社に問い合わせる。	適応疾患に使用。
品目数	雪印:2品目	明治:11品目 雪印:6品目 森永:3品目 計:21品目	明治:6品目 森永:5品目 計:11品目	明治:4品目 アサヒ(和光堂):1品目 雪印:1品目 森永:4品目 計:10品目

特殊ミルク事務局「特殊ミルク分類表」『特殊ミルク情報』第53号(2017年)、55-58頁を参考に笹谷が改変作成。

資料 2

代謝異常児等特殊ミルク供給事業事務系統図



特殊ミルク事務局「代謝異常児等特殊ミルク供給事業事務系統図」『特殊ミルク情報』第 53 号 (2017 年) 最終頁を参考に笹谷が改変作成。