

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.