

論文

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——

笹谷 絵里*

はじめに

新生児マス・スクリーニングは、公費負担による新生児に対するスクリーニング検査である。日本では1977年に5疾患で開始された¹。現在、ほぼすべての新生児が受けている検査である²。今日、新生児マス・スクリーニングは、知らずに放置するとやがて神経障害をきたす場合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病（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³。実際の新生児マス・スクリーニングは、出生後数日（5～7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、専門機関で検査されている。陽性の場合には各地域の専門医を受診し、必要に応じ治療や生活指導を受けることとなっている。

新生児マス・スクリーニングは、出生後に先天性代謝異常症を治療する有効な手段として一般に広く認識されてきた。しかし、優生学史の研究者として知られるダイアン・ポールは、そうしたステレオタイプのイメージに対して疑義を呈した。ポールは、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、代表的な対象疾患であるフェニルケトン尿症（phenylketonuria、以下PKU）の対策を中心に検討した。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称揚された。しかし、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・スクリーニングの複雑な経緯を明らかにした⁴。さらにポールはジェフリー・ブロスコとの共著書において、初期のPKU研究者が治療だけでなく、PKU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、PKUの新生児スクリーニングが優生学に関係していたことを示唆した⁵。ただし、同書ではマターナルPKUや出生後の子どもに主に焦点が当てられており、PKU児の出生防止が新生児マス・スクリーニングの導入過程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⁶。

一方、日本の新生児マス・スクリーニングの導入史については、医師による概説が存在するが、これらは新生児に対する治療技術の発展史としての記述にとどまる⁷。優生学との関係については、1960年代から1970年代に、母子保健政策の一環として地方自治体で展開された、いわゆる「不幸な子どもの生まれない運動」の研究での記述が注目される場所である。しかし松原洋子、松永真純、土屋敦による研究では、羊水診断など障害児の出生防止策を優生学と関連させているものの、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、専ら新生児の治療手段とみなしており出生防止との関係は顧慮されていない⁸。また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は指摘しているが、それらの先天性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には言及していない⁹。さらに障害児政策と優生思想との関連を論じている山本延世子は、論文の中でPKUの代表的な研究者の高井俊夫の主張を引用しているが、高井と新生児マス・スクリーニングとの関連については論じていない¹⁰。

キーワード：新生児マス・スクリーニング、PKU、遺伝、保因者、優生学

* 立命館大学大学院先端総合学術研究科 2014年度3年次転入学 生命領域

このようにポールらが部分的に言及しているものの、多くの先行研究では新生児マス・スクリーニングの持つ優生学的側面について医学史的観点から十分に検討されてこなかった。そもそも新生児マス・スクリーニングが検出しようとする先天性代謝異常症の多くは、遺伝性の疾患である。1960年代から1970年代にかけて先天性代謝異常症を研究し、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、出生防止についてどのように考えていたのだろうか。新生児マス・スクリーニングで子どもが遺伝性の先天性代謝異常症であることが判明した場合、その子どもの両親は原因遺伝子をヘテロに持つ保因者であることになる。当時、厚生白書（1971年度）や厚生省人口問題審議会答申（1971年）では、「優生結婚」や「優生対策」の一環として保因者の発見にも言及していた¹¹。

そこで本稿では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、新生児マス・スクリーニング導入の目的として「早期発見・早期治療」のみならず「保因者の発見・子どもの出生防止」にも重点が置かれていたのかについて検討する。

研究方法としては先天性代謝異常症や新生児マス・スクリーニングについて中心的に論じられている医学雑誌を中心に、資料分析を行う。合わせて、医師向けのテキスト、厚生省研究班の報告書や行政資料、そして一般向け配布資料も検討資料とする。

1 先天性代謝異常症の発生予防

1-1 保因者の発見

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中には、遺伝性疾患である先天性代謝異常症について保因者検索とその出生防止に着目しているものも少なくなかった。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中、一般人口の中にどの位の頻度で先天性代謝異常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¹²。そして結語で、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。しかし同時に、「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 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たねばならない」¹³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。他に角田朋司（福島医科大学小児科）らは、PKU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」¹⁴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。一方で、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¹⁵。

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中で、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¹⁶。

1-2 PKUの発生予防

先天性代謝異常症のなかでもPKUは、マス・スクリーニングとの関係で特に重視されてきた。PKUは新生児マス・スクリーニング開始時の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中でも早期から着目されていた。

PKUは1934年、ノルウェーのフェーリング（Ivar Asbjørn Føllin）によって発見された。フェーリングは診察する中で、尿中にフェニル焦性葡萄糖を排泄する患者を発見し、「公立の精薄学校」や「夫人精薄保護施設」などで尿検査を行い、複数の患者を発見している¹⁷。また1940年にジャービス（George A. Jarvis）が、PKU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することを明らかにした¹⁸。1953年にはPKUに低フェニルアラニン食に治療効果があることが報告される一方で¹⁹、新たな検査法としてオムツに第二塩化鉄を滴下する方法が1956年に導入され、PKUの尿検査として多くの国で採用された²⁰。

日本では、1951年に臺弘・齋藤徳次郎により PKU の詳しい症例報告がなされた²¹。食事療法については1961年に山本高次郎・鈴木英子による報告があり²²、1962年には高井俊夫（大阪市立大学小児科）が、日本で初めて PKU 治療ミルクを大浦敏明（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始めており、初期の PKU 対策にて中心的役割を果たした²³。

しかし、高井は PKU 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主眼を置いていた。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」²⁴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つ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」²⁵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」²⁶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」²⁷と心身障害児の出生を防ぐことに重きを置いていた。また PKU については、治療食で正常の IQ 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 PKU を含む先天性代謝異常症を「地上から抹殺」²⁸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。なんとになれば、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²⁹。

ここで高井は、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捉えることができる主張をしている。

しかし、1968年9月発行の『科学朝日』では患者の両親から、もう1人子どもがほしいとの相談を受け遺伝相談の一端として、「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している。結果として次の子どもも PKU 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³⁰。

このように高井は媒体によって論調を変化させていた。一方で国による政策での「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」を強調するといった使い分けが行われている。

高井門下で、高井の退職後に PKU 研究を引き継いだ大浦もまた、PKU 家族の会の立ち上げ、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。しかし、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」³¹とし、保因者の発見にも重点を置いていた。

さらにここでは、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つ

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³²。

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す意見を述べていた。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。

1-3 胎児診断

1968年にナドラー（Henry L. Nadler）は、先天性代謝異常症に羊水培養細胞を用いた検査法を発表した³³。日本の先天性代謝異常症の羊水診断は、1971年に青木菊麿らによって初めて報告されている。青木らは1971年にゴーシェ病及びハートナップ病の2家族の羊水穿刺を行い分析している。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、青木らは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³⁴。

羊水診断技術による胎児診断について、福山幸夫（東京女子医科大学小児科）は以下のように述べている。

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³⁵。

さらに福山は、「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、もしくは技術的可能とされた43疾患の先天性代謝異常症を表にあげている。その中にはテイ-サックス病のような治療のない疾患とともに、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³⁶。

これに対してPKU研究者の大浦は1973年の論文で、PKU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した。しかし同時に、PKU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³⁷。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³⁸。

胎児診断については、重篤かつ致命的な疾患については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ながらも、治療可能な疾患である「ホモシスチン尿症」も子宮内診断が可能な疾患として挙げられていた³⁹。

1974年には多田啓也他（大阪市立大学医学部小児科）が、PKUの子どもを産んだ母親の次の妊娠時に家族の希望により実施した羊水穿刺について報告した。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PKUの患児と診断された。この所見によって、PKUについては羊水アミノ酸分析での出生前診断が不可能であることが実際に示された⁴⁰。

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まれば羊水診断の対象とみなされていたことがわかる。

2 先天性代謝異常症研究の展開とマス・スクリーニング

2-1 PKUスクリーニングの開始

日本では、1965年に岡山県でPKUの発見を目的に全県規模で尿によるスクリーニングが実施され次第に全国的に拡大した⁴¹。同じく、1965年には、小児代謝研究会が設立された⁴²。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る⁴³。研究会が設置された背景として1965年の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っており、小児科分野の専門性が細分化される必要が生じたことがある。

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PKU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PKUのスクリーニングを奨励した⁴⁴。尿によるPKU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⁴⁵。1970年には、国の厚生行政予算に尿によるPKU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PKU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、検査方法も一定でなかったため大量スクリーニングには不適当だったのである⁴⁶。ガスリー検査は、ロバート・ガスリー（Robert Guthrie）らによって開発され1963年に報告された検査で、新生児期に採血し血中のフェニルアラニンを測定する方法が採用されていた⁴⁷。

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⁴⁸。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⁴⁹。1967年に研究班を立ち上げた後、ガスリー検査が全国に普及していった。1967年に国立衛生研究所で成瀬浩が、また1968年には大阪地区で大浦・高井ら、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実施した。

2-2 小児代謝研究会と保因者検索の重視

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PKUに関する懇談会の記録をまとめたものである⁵⁰。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必ずしも治療効果が得られない場合や困難があり、根本的な解決方法として保因者検索が位置づけられたのである。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PKU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。

同書はPKUについては生まれた患者に対しては早期発見・早期治療により「精神薄弱」を予防しようとはしていたが、保因者の発見や保因者診断を行い「保因者」と「正常者」の判別をすることに重点を置いていた。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つて、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、第一線にたつてその発生予防にあたるようにいたしましょう⁵¹。

同書は同学会の「30年の歩み」にも写真で紹介されるなど小児代謝研究会の代表的な成果である⁵²。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については新生児マス・スクリーニングの導入においても影響を与えているといえる。同書における保因者検索の重視は、PKU児の出生防止とPKUの早期発見・早期治療とが両輪をなしていたことを示唆している。

PKU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が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。

3 新生児マス・スクリーニングの導入過程

3-1 厚生省研究班の設置とマス・スクリーニング研究

PKU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・スクリーニングを主導していった。

1974年度に、厚生省心身障害研究遺伝研究班として「母子の健康と遺伝的要因に関する研究」が設置された⁵³。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の細分課題からなる。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・集団学的研究」⁵⁴では、班員の大浦と研究協力者の川辺は遺伝性の障害に関して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。アンケートの内容はPKUの患者自身のみならず、患者家族の兄弟関係や血縁関係、出身地の情報もアンケート項目にあった。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⁵⁵や養護学校、盲・聾学校でも先天性代謝異常症のスクリーニング調査を行っている。盲学校においては5名の陽性者が発見され、もう一方の調査では患者は1人も発見できなかったとしている。

さらに「愛媛県の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」⁵⁶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昭和43年に神奈川県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のスクリーニング調査を行っている。その結果2名のPKU患者の発見に至った⁵⁷。この調査について大浦と北川は後に高井が離島等、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いたいとい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⁵⁸。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、研究班以外においてもPKU患者の発見は小児科医の研究対象となっていた⁵⁹。

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」⁶⁰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を目的としている」⁶¹とした。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。実際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」⁶²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病の発見技術も研究されていた。同じくテイ-サックス病の保因者検索の方法も研究されている⁶³。細分課題14では松永によって「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⁶⁴。この研究結果について松永は公衆衛生の視点から論文にまとめている⁶⁵。

1975年度には、班の名称を「心身障害の発生予防に関する遺伝学的研究」に変更して研究が継続された⁶⁶。変更の理由について統括である井上は序文において「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。さらに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」⁶⁷としている。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」⁶⁸と名称の変更とともに、研究の内容もより「遺伝」に特化したものであ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研究が行われ人工妊娠中絶適応の妊婦に対して人工中絶試行に先立ち経腔の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ものや人工中絶実施時には胎児心音の消失が認められるものがあったとしている⁶⁹。

細分課題2「羊水と羊水細胞の生理学的研究」において1974年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したとの文言があるが1975年度では「妊娠中絶予定症例」という言葉は使われていない。また、羊水中遊離アミノ酸分析が項目に付け加えられている⁷⁰。細分課題3「羊水細胞培養法に関する研究」では1974年度には経腹的羊水穿刺を「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された。

1974年度では羊水穿刺全般についての技術開発が行われ研究には、「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されていない。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⁷¹。

3-2 新生児マス・スクリーニングの導入

1976年度に「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⁷²の序文で、研究統括者の井上は次のように述べている。

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⁷³。

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」⁷⁴としている。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、決定には「遺伝相談」が助言を与えるとした。おりしも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は1977年からである⁷⁵。

1975年の時点で先天性代謝異常のスクリーニングシステムは全国的に実施可能な状況であり、1976年は実施に向けての最終段階であった。

1975年度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⁷⁶。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た。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った⁷⁷。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⁷⁸および各都道府県・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⁷⁹が通達され、新生児マス・スクリーニングが開始となった。

おわりに

先天性代謝異常症、特にPKU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でも当初から医師の中では保因者の発見による結婚防止によって子どもを持つことを予防する「出生防止」に着目しているものは少なくなかった。

PKUの代表的な研究者であった高井や大浦は、より積極的に「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、PKU患者が増加することを懸念して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。実際にPKU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る。大浦も非保

因者と保因者、患者を分けることが、非保因者が結婚や子どもを持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。研究では出生前診断（羊水診断）が「中絶」につながるとはされていない。しかし、厚生省の遺伝研究班の報告書から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」であるという「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により、それ以前から医師が親に（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を指摘し、出生を抑制するように促していたことが公的に公衆衛生システムに組み込まれたといえる。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、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」の選択肢の中から「保因者」として親が選択を強いられるシステムの確立であったともいえる。

本稿では実際に保因者の発見が遺伝相談や出生前診断へといかにつながっていったかを明らかにできなかった。また、新生児マス・スクリーニング導入以後の制度変遷や新生児マス・スクリーニング導入に関わった医師たちがその後どのような影響を与えたのかについては今後の課題としたい。

注

- 1 フェニールケトン尿症、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、ガラクトース血症の5種類。なお、ヒスチジン血症については知能の発達と無関係であることが判明し、1992年に新生児マス・スクリーニングの対象疾患から除外された。
- 2 2000g以下の低出生体重児の場合正確な値が出ないことがあるため2回検査することがある。詳しくは、楠田聡「低出生体重児のマススクリーニング——採血時期について」『周産期医学』第35巻第9号（2005年）、1218-1220頁。
- 3 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。
- 4 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. (= 2000年、ダイアン・ポール、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、118-131頁)。
- 5 Diane B. Paul and Jeffrey P. Brosco, *The PKU Paradox: A Short History of a Genetic Disease*, Johns Hopkins University Press, 2013. なお、新生児マス・スクリーニングが出生児の治療目的とは別に、研究用の血液試料の取集という側面があったことについて、以下の論文で指摘されている。M. Susan Lindee, "Babies' Blood: Fragmentation, Redemption, and Phenylketonuria," *Chicago-Kent Law Review*, 75: 115-133, 1999. 日本の同様の問題については、以下の利光論文を参照のこと。利光恵子「新生児チェックによる人権侵害」『技術と人間』第20巻第3号（1991年）、90-99頁、利光恵子「異議あり！母子保健——母子保健法改悪に反対する女たち・大阪連絡会」『技術と人間』第22巻第2号（1993年）、45-51頁。
- 6 マターナルPKUとは、PKUの女性が妊娠した場合、血中のフェニルアラニンが高いと子どもが障害を持つ可能性が高くなる。詳しくは、虫本雄一「母体代謝性疾患の新生児」『周産期医学』第40号増刊号（2010年）、628-631頁。
- 7 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、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「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巻第3号（2000年）、1293-1302頁、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）、1175-1178頁、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。
- 8 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。
- 9 利光恵子『受精前診断と出生前診断——その導入をめぐる争いの現代史』生活書院、2012年、67-102頁。
- 10 山本起世子「障害児者福祉政策と優生思想——1960年代以降を中心として」『園田学園女子大学論文集』第44号（2010年）、13-26頁。
- 11 松原、前掲書（注8）、199-201頁。
- 12 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。

- 13 同書 2261 頁。
- 14 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。
- 15 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。
- 16 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』1964 年、講談社など。
- 17 A. フォーリング、萬年甫・今野公和訳、「精神薄弱 (Imbecillitat) 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。
- 18 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.
- 19 Bickel H, Gerrard J, Hickmans E.M, "Influence of Phenylalanine Intake on Phenylketonuria," *The Lancet*, 265 (6790) : 812-813, 1953.
- 20 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.
- 21 臺弘・齋藤徳次郎「フェニ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。
- 22 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。
- 23 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。
- 24 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。
- 25 同論文 631 頁。
- 26 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。
- 27 同論文 50 頁。
- 28 同論文 51 頁。
- 29 同論文 51 頁。
- 30 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。
- 31 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)、487 頁。
- 32 同論文 488 頁。
- 33 Henry L. Nadler, "Antenatal Detection of Hereditary Disorders," *Pediatrics*, 42 (6) : 912-918, 1968.
- 34 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。
- 35 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。
- 36 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。
- 37 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。
- 38 同論文 36-37 頁。直接測定により保因者の診断が可能とされた疾病の中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。PKU についてはフェニー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した。詳しくは、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、107-118 頁。
- 39 同論文 34-38 頁。なおここで PKU は、技術的に胎児診断は不可能とされていた。
- 40 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。
- 41 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。
- 42 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。
- 43 同書 35 頁。
- 44 西内、前掲書 (注 23)、243 頁。
- 45 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。
- 46 成瀬浩「先天代謝異常の大量スクリーニング」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 38)、90-93 頁。
- 47 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.
- 48 黒田、前掲論文 (注 7)、1175 頁。
- 49 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てる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だろう。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。
- 50 大浦・多田・北川編、前掲書 (注 38)、序。
- 51 同書、252 頁。
- 52 日本先天代謝異常学会「30 年のあゆみ」編集委員会編、前掲書 (注 42)、171 頁。
- 53 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。
- 54 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)。
- 55 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。
- 56 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書 (注 53)、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。
- 57 同書、241-242 頁。
- 58 日本先天代謝異常学会「30 年のあゆみ」編集委員会編、前掲書 (注 42)、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。
- 59 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。
- 60 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)、五味瑞政人 (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)。
- 61 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書 (注 53)、249 頁。
- 62 同書、261 頁。
- 63 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。
- 64 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書 (注 53)、266 頁。
- 65 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)、3-6 頁。
- 66 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』1975 年。
- 67 同書 7 頁。
- 68 同書 7 頁。
- 69 厚生省心身障害研究遺伝研究班、前掲書 (注 53)、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巻第4号（1986年）、285-291頁。

- 70 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（PKU等）である。
- 71 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）、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巻第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。
- 72 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』1977年。
- 73 同書7頁。
- 74 同書9頁。
- 75 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）、48-58頁。
- 76 黒田（2005）、前掲論文（注7）、1175頁。
- 77 成瀬、前掲論文（注7）、15頁。
- 78 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」1977年。
- 79 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」1977年。

Another History of Newborn Screening in Japan: Carrier Detection and Prevention of Birth Defects

SASATANI Eri

Abstract:

Japan introduced newborn screening in 1977 in order to detect and treat diseases earlier to prevent future brain damage of the children. However, another purpose has been suspected, namely, that the system was designed to find carriers of genes for potential disabilities and to prevent new births of disabled babies. Based on this hypothesis, this paper presents studies of medical journals, research reports from the Ministry of Health and Welfare, and related administrative documents, to verify the discourses and research of doctors in the process of introduction. The results revealed the intention among doctors to develop the screening system to find newborn genetic carriers for disabilities and give the parents of disabled newborns reason to consider whether or not to have another child, as well as to develop a system that would prevent the birth of babies who might be disabled. In conclusion, this paper argues that, although the screening system was introduced for early detection and treatment of diseases for the sake of newborns, there was another rather eugenic purpose of detecting carriers and preventing their parents from giving birth to potentially disabled babies.

Keywords: newborn screening, PKU, heredity, carrier, eugenics

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——

笹谷 絵里

要旨:

日本では1977年に「新生児マス・スクリーニング」が導入された。導入の目的として「早期発見・早期治療によるすでに生まれている子どもの障害発生防止」とされた。しかし、「保因者の発見による新たな障害児の出生防止」にも重点が置かれていたことが疑われる。本稿では、医学雑誌を中心に資料分析を行い、厚生省研究班の報告書、行政資料などの検討資料を導入過程に着目しつつ分析する。結果として、制度の導入により親となる保因者が「産むか」「産まないか」もしくは「選んで産むのか」の選択肢の中から「保因者」としての親が選択を迫られることとなった。つまり、子どもの障害を予防しようとの目的で導入された新生児マス・スクリーニングが、別の側面で保因者を発見し、保因者が親となって子どもを産むことを防止しようとしていたという優生学的側面があったことが明らかになった。