

新生児スクリーニングにおける同意を検討する

ダラム—この春、ミネソタ州およびテキサス州の家族らが、新生児スクリーニングのために採取された血液サンプルの保管をめぐる訴訟を起こした。ミネソタ州は新生児スクリーニング用サンプルの保管および使用に関してインフォームドコンセントを得ていないことから、ミネソタ州の 9 家族は、新生児スクリーニング用サンプルを保管し、場合によって研究に使用することは同州の遺伝子プライバシー法に違反していると訴えた。

テキサス州でも同様に、数家族が新生児スクリーニング用サンプルの保管は違法な調査・押収の構成要素となっており、基本的なプライバシー権を侵害していると訴えた。まだ裁判は行われていないが、これらの事例により今後さらに多くの訴訟が見込まれる。

甚大な被害をもたらすいくつかの疾患の発症を予防する上で新生児スクリーニングプログラムが成功していることを考えると、今、親たちが目の前にあるこの問題を理解する手助けをし、希望する場合はサンプルの長期保管を拒否する機会を与えるための措置を講じることが不可欠である。

1960 年代以降、すべての州で、多くの場合治療可能な約 50 種類の遺伝性疾患に関する新生児スクリーニングを実施してきた。子供にこうした希少疾患の一つがあることがわかると、家族は症状が発現する前に症状の重症化を予防したり著しく軽減したりする治療や食事の調整による措置を講じることができる。

その一例がフェニルケトン尿症（略称 PKU）と呼ばれる疾患である。当初、新生児スクリーニングはこの疾患のために行われるようになった。PKU をもつ乳児は一部のタンパク質の成分を分解できないため、発育遅延や発作などの症状の発現を防ぐために特定の食物を避けなければならない。

スクリーニングには、乳児のかかとに針を刺し、その血液を濾紙に落として採取したごく少量の血液サンプルが必要である。多くの州ではスクリーニング前に許可を得る必要がないことから、新生児スクリーニングは親の知らないうちに行われることも多い。試験後、新生児の血液サンプルは、これも親に通知したり同意を得たりすることなく、無期限に保管されることがある。

現在、新生児スクリーニング用サンプルの約 46%は保管期間が 3 年以下に留まっている。しかしサンプルの大半は 18 年以上保管されており、10 州（ノースカロライナを含む）で無期限に保管されている。テキサスだけでも 2002 年以降 400 万以上のサンプルを蓄えており、

年間平均 375,000 のサンプルを保管している。

各州はなぜ新生児スクリーニングサンプルを保管するのか？主に法的目的のためであり、再検査が必要になった時のためである。しかしサンプルは新たなスクリーニング試験の開発など新生児スクリーニングに関連する研究に利用されることもあり、場合によっては無関係な研究に利用されることもある。

ここに争点がある。たとえ匿名で行われ、公衆衛生に利益が見込まれる研究のためだとしても、州には親の同意なしにこれらのサンプルを使用する権利があるのだろうか。多くの場合、研究には個人情報が必要であり、1 型糖尿病や鉛中毒、サイトメガロウイルス感染のような子供がかかる疾患が含まれる。

これは親たちにとって初めて耳にすることかもしれないが、公衆衛生担当官僚や小児科医、研究者らは、この 10 年間、保管された新生児サンプルを用いた研究の利点を強調し、より明確で透明性の高い方針を求める報告書を発表してきた。訴訟はこの問題に対する注目を新たなものとし、今度は保健社会福祉省長官の連邦諮問委員会による新たな審査のきっかけとなった。

委員会は、新生児の血液サンプルの残りを、新生児スクリーニングとは無関係な研究に使用する許可を親に求めるべきだと勧告している。何十年もの間、新生児スクリーニングが親の同意を必要とせずに行われてきたことを考えると、こうした変更はこのきわめて成功しているプログラムに関するいくつかの重要な疑問を生む。親には血液サンプルの研究への使用に関していくつかの選択肢が与えられるのか、また追加費用はいくらかかるのか。現在新生児スクリーニングプログラムは、一疾患あたり数セントというきわめて安い価格で行われている。

その大きな利点と最小限のリスクから、これまでスクリーニングに親の許可は求められてこなかった。新生児スクリーニングのサンプルを用いた研究にも多くの利点があると主張する者もいるかもしれないが、そうした意向が当の乳児に直接利益をもたらすわけではなく、プライバシーに関する被害の可能性は、親が快く受け入れると州が思っている以上に大きいかもしれない。

多くの場合、ヒトの組織を用いる研究には同意が必要とされる。新生児スクリーニングのサンプルが例外であるべきではないと思われる。よって州は、子供のサンプルを研究全体に使用することを許可するか、規制的な使用を許可するか、まったく認めないかの選択肢を親に与えるべきである。

スクリーニング用サンプルの保管と使用の問題は言うまでもなく、新生児スクリーニングを、その目覚ましい成功にもかかわらず、本当に理解している人はほとんどいない。これらの問題に目を向けるのが遅すぎたのであり、州の公衆衛生管理者および医師によって迅速且つ慎重に対処されなければならない。新生児スクリーニングプログラムは生まれてすぐの時点で疾患リストにある疾患をもつ乳児を見つけ、親や医師が早期に対応することを可能にするものであり、これを危険にさらしてはならない。

Susanne B. Haga は the ゲノム科学・政策研究所およびデューク大学サンフォード公共政策スクールの准教授である。