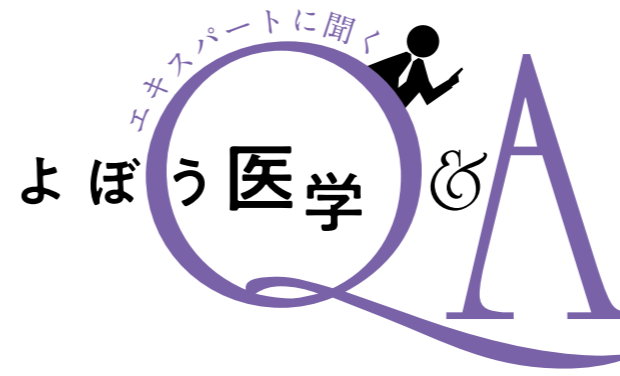


日本大学病院
総合診療センター

小児科専任講師
いしげみか
石毛美夏

日本大学医学部卒業、同大学院医学研究科博士課程修了。
日本大学医学部附属板橋病院等の勤務を経て、現職。
日本小児科学会認定専門医・指導医、臨床遺伝専門医・指導医、
日本先天代謝異常学会評議員、日本マススクリーニング学会評議員。



生まれて初めての血液検査 新生児マススクリーニングとは

元気いっぱいに生まれてきた赤ちゃんにも、生まれつきの病気が隠れていることがあります。こうした病気を早期に発見するために行われているのが、新生児マススクリーニング。本会は、東京都の委託を受けて都内の先天性代謝異常症等のマススクリーニングを実施しています。今回は、身近でありながら、あまり知られていないこの検査について、石毛美夏氏に教えていただきます。

Q1 新生児マススクリーニングとは何ですか？

A 生まれたての赤ちゃん(新生児)を対象に、ある種の先天性(生まれつき)の病気を発見するために行う検査です。

日本で生まれた赤ちゃんは100%がこの検査を受けています。日齢4から6に採血され、地域の検査センター

Q2 どのような病気を発見するのでしょうか？

A 知らずに放置すると重篤な障害を来したり死に至る、予後不良な先天性の代謝異常症や内分泌疾患に

新生児マススクリーニングの対象疾患

●以前の対象疾患(6)	●現在の対象疾患(20)
ガスリー法(3) アミノ酸代謝異常症 ①フェニルケトン尿症 ②メーブルシロップ尿症 ③ホモシチン尿症	タンデムマス法(17) アミノ酸代謝異常症 ①フェニルケトン尿症 ②メーブルシロップ尿症 ③ホモシチン尿症 ④シトルリン血症 ⑤アルギニコハク酸尿症 有機酸代謝異常症 ⑥メチルマロン酸血症 ⑦プロピオン酸血症 ⑧イノ吉草酸血症 ⑨メチルクロニルグリシン血症 ⑩HMG血症 ⑪複合カルボキシラーゼ欠損症 ⑫グルタル酸血症1型 脂肪酸代謝異常症 ⑬MCAD欠損症 ⑭VLCAD欠損症 ⑮TFP欠損症 ⑯CPT1欠損症 ⑰CPT2欠損症
ポイトラー法、ペイゲン法(1) 糖質代謝異常症 ④ガラクトース血症	従来検査法を継続(1+2)
免疫法(2) 内分泌疾患 ⑤先天性甲状腺機能低下症 ⑥先天性副腎過形成症	

() : 対象疾患の数
 赤字 : 新生児期に急性増悪の可能性のある疾患
 HMG : ヒドロキシメチルグルタル酸、MCAD : 中鎖アシルCoA脱水素酵素、
 VLCAD : 極長鎖アシルCoA脱水素酵素、TFP : 三頭酵素、CPT : カルニチンパルミトイル転移酵素

さらに、安く大量に迅速な検査が可能な集団スクリーニングに適した検査方法があること、確立した診断法や治療法が存在すること、一定以上の発症率が

あることなども対象疾患の条件となります。

日本では1977年にフェニルケトン尿症をはじめとした先天性代謝異常症5疾患(後にヒスチジン血症は中止)を対象に始まりました。

2011年3月、アミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症と一部の尿素サイクル異常症を対象としたタンデム質量分析計による新しいスクリーニング(タンデムマス法)の導入が促され、対象疾患が大幅に追加されました。現在は合わせて20疾患が対象となっています(図)。

Q3 どのような検査が行われるのですか？

A 新生児のかかるとにランセット(とても小さなメス)でごく小さなキズをつけて出血させ、専用の採血用紙に染み込ませて乾燥させた後、検査センターに郵送されます。

採血量はわずか0.2ミリリットルで採血の方法も難しくないので、国内のどの施設でも容易に採血できます。

検査センターでは、目的とする疾患に合わせて、タンデムマス法や免疫法などによる検査が行われ、早ければ翌日に結果が判明します。

検査結果は、出産した病院を通して保護者に伝えられます。

Q4 治療の方法について教えてください。

A 対象となる病気によって異なりませんが、一般に、先天代謝異常症では病気ごとに異なる特殊な治療ミルクの摂取や低タンパク食などの特別な食事療法を行います。内分泌疾患では不足するホルモンを補充する薬を内服します。

一部の対象疾患では、通常の治療を十分に行っても風邪などの軽微な感染症を契機に急激に病状が悪化する場合があります。その予防や治療で点滴や入院加療を頻回に行う必要があります。ほとんどの場合、生涯にわたり治療の継続を必要とします。

Q5 患者さんほどのように暮らしているのでしょうか。また、どのようなサポートが必要なのでしょうか。

A 検査結果が通常の値から大幅に外れた場合は、直ちにその病気を専門とする小児科の医療機関を受診します。病気によってはすぐに入院し、検査、治療を受ける必要があります。治療が安定したら、自宅における治療方法の指導を受け退院し、月に1回程度通院しながら、自宅では治療用ミルクの摂取や食事療法、内服治療を続け

PKU親の会・関東の総会が開催

新生児マススクリーニングで疾患が見つかった子どもたちには、薬物治療や食事療法が必要となりますが、厳格な食事療法を日々続けていくことは、本人にとっても家族にとっても容易なことではありません。

そこで、フェニルケトン尿症(PKU)の子どもを持つ家族がお互いに励まし合い、助け合うことを目的に「フェニルケトン尿症親の会(PKU親の会)」が設立され、活動を続けています。

7月29日に行われた親の会・関東の総会には、患児や家族、治療関係者ら約80人が集い、グループトークや20歳を迎えた患者のお祝いの会、子ども勉強会などが行われました。

総会には検査に従事している本会のスタッフも参加し、健やかに成長している子どもたちの様子に、検査の大切さを再確認いたしました。



「子ども勉強会」で野菜のスタンプでオリジナルバッグを作る子どもたち

早期診断・早期治療により、合併症や後遺症がない、もしくはごく軽い状態で生活でき、同年齢の児と同様な進学や就職、結婚、出産をし、一見しただけでは健常者と変わらない生活をしているケースも多くあります。しかし、親の管理を離れた成人患者では管理が不十分になりがちです。一方、医療費

については、以前は20歳未満までしか

助成されなかったものが、2015年から一部の対象疾患は難病として20歳以上も補助が受けられるようになりました。しかし、医療費以外の治療食品や通院にかかる交通費など補助されない部分も多く、就職直後の若い患者には負担が大きいのが現状です。そのため生涯にわたる治療継続には、治療面・生活面・経済面において家族や友人など周囲のサポートが大切です。