



齋藤朋洋医師

全国の地方自治体が公費で実施している新生児マススクリーニング検査。知らずに放置すると障害が出てくる、生まれつきの内分泌疾患や代謝異常症を赤ちゃんのうちにを見つけ、治療につなげている。県立中央病院小児科主任医長兼検体検査部長の齋藤朋洋医師は、



<177>

山梨県内の産科医療機関で出生した赤ちゃんが、先天性代謝異常症などを見つけた。「新生児マススクリーニング検査」を受けたところ、精密検査が必要となり、生後7日で県立中央病院小児科を受診。見

た目は健康そうだったが、検査の結果、有機酸代謝異常症が疑われたため入院。直ちに治療を行い、1週間後、元気に退院した。その後も定期的に受診しながら、発達、発育に問題なく健康に過ごしている。

「発症前に発見し、適切な治療をすることで突然死を予防し、正常に発達・発育」

## 先天性代謝異常を検査

# 発症前に発見 早期に治療

受け、同病院と甲府市医師会臨床検査センターが担当。同病院での検査は2014年からスタートし、検査対象疾患はそれまでの6疾患から20疾患に拡大した。現在はそのうち、ガラクトース血症と内分泌疾患を除く、先天性代謝異常症を同病院の検査で先天性代謝異常症が見つかるのは年間3〜5人。そのうち1人は症状が重く、未治療では命を落とす可能性があるという。「検査によって救える命を救い、早期に治療すれば障害なく健康に育つことができる子を助けられ」と齋藤医師は言う。

17疾患を、同病院で検査している。生まれた医療機関で、生後3〜5日の赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取。1週間以内に分析され、生まれた医療機関を通じて結果が通知される。再検査や精密検査が必要な場合は、同病院に紹介される。

齋藤医師によると、先天性代謝異常症は、代謝を行う酵素に生まれつき障害があるため、未治療の場合、

生命維持に不可欠なエネルギーが崩れてさまざまな臓器に障害が生じる。脳や心臓などに機能障害が起きて重い障害が残ったり、乳幼児突然死症候群の原因になったりすることもある。

同病院の検査で先天性代謝異常症が見つかるのは年間3〜5人。そのうち1人は症状が重く、未治療では命を落とす可能性があるという。「検査によって救える命を救い、早期に治療すれば障害なく健康に育つことができる子を助けられ」と齋藤医師は言う。検査を行うのは生後間もなく、育児が大変で不安が大きい時期。親には検査への理解を求め、結果告知の際は不安や動揺を和らげるため、心理士や地域の保健師を紹介するなど心理的ケアを行う体制を取っています。 Ⅱ第2、4木曜日に掲載

## 新生児マススクリーニング検査 県立中央病院での指摘症例数

2014年1月～2018年12月

