

生まれつきの病気を出生直後に調べる検査「新生児マススクリーニング」で、県立中央病院は検査対象となる病気を

やまなし 医療最前線 研究から臨床へ 県立中央病院から

〈270〉



齋藤 朋洋 小児科部長

を2種類追加するために準備を進めている。研究も含めて築き上げてきた同院の検査体制によって実施が可能と判断した。同院小児科部長の齋藤

朋洋医師は「生まれた直後に病気を見つけて適切な治療につなげることで救える命があ

る」と意義を強調する。齋藤医師によると、新生児マススクリーニングは全国の

同院が新たに検査対象の追加を検討している病気は感染症を繰り返して重症化する

検査設備、人員が充実し、精度管理の水準も高い。自院で検査できる環境は既に整っているという。

新生児検査に2種類追加へ

先天性の病気 早期発見

地方自治体が公費で実施している。生後3〜5日の赤ちゃんのかかどから採取した少量の血液を用いて、先天性代謝異常症など20種類の病気の有無を確認している。

「原発性免疫不全症」と、体が徐々に動かしにくくなる「脊髄性筋萎縮症」。いずれも治療法があり、早期発見によって救命率の向上や障害の軽減が期待できる。

県立中央病院は県から委託を受け、2014年から17種類の検査を担当。22年までの9年間で県内の新生児約4万5千人の検査を行い、11人に検査対象の病気が見つかった。このうち3人は早期発見できていなければ命の危険があったという。

両病気を検査対象に加える動きは他県で広がっているものの「検査はRCR法によって行うが機器が高額で別の機に検査を依頼する病院も少なくない」（齋藤医師）。県立中央病院は臨床への応用につながる研究を積極的に進めるゲノム解析センターを中心に

次回5月11日に掲載します。

山梨県立中央病院 新生児検査の対象として追加予定の病気

病名	原発性免疫不全症	脊髄性筋萎縮症
概要	生まれつき免疫に異常があり、感染症を繰り返し重症化する。乳児期から肺炎や敗血症などを引き起こす	脊髄の神経細胞に生まれつき異常があり、筋肉が萎縮。手足などの筋力低下が進行する
発病率	1万5000人に1人	1万5000人〜2万人に1人