

～先天性の難病から赤ちゃんを守ろう～ ライソゾーム病新生児マスクリーニングの普及を目指して

福岡大学医学部 小児科
廣瀬伸一 主任教授



福岡大学西新病院 小児科
井上貴仁 診療教授

私たちが生命を維持するためには、体に取り入れた栄養を様々な物質に変化させるための「酵素」や発育と活動を調節する「ホルモン」が重要な役割を果たしています。酵素やホルモンが生まれつき欠乏していたり、つくる力が弱かったりすると、脳や臓器の障害、発達の遅れを引き起こすことがあります。時には死に至ることもあります。

現在、新生児を対象にした検査「新生児マスクリーニング」で、先天的代謝異常症などを調べていますが、福岡県内では公費負担の20疾患に加え、対象の疾病が追加され、さまざまな希少難病の検査ができるようになりました。追加疾病的検査の普及に尽力してきたNPO法人IBUKI(いぶき)の廣瀬伸一・福岡大学医学部小児科主任教授と井上貴仁・同大西新病院小児科診療教授に話を聞きました。

井上 生後5日前後の新生児のかかとから血液を採取し、専用の滤紙にしみこませて調べる検査です。国内では1977年に、6疾患を公費負担の対象にして始まりました。その後、滤紙一枚を2~3分で分析できる、画期的な機器が導入され、公費負担の対象疾患も広がり、現在20疾患の検査が無料で受けられるようになっています。ほぼ100%の新生児が無料で検査を受けています。

検査でどのような疾患がわかりますか?

井上 体に取り入れた栄養を発育や活動のための様々な物質に変化させるのが「代謝」。それには酵素が必要です。また、ホルモン(内分泌)は脳下垂体や甲状腺、副腎皮質などの器官から分泌され、特定の臓器に運ばれ、発育を促したり、体の働きを調節したりしています。検査の始まった1977年当時は一部の代謝異常症と内分泌疾患(ホルモン異常)でしたが、現在はアミノ酸や有機酸、脂肪酸の代謝異常症のほか、細胞内で不要となつたタンパク質や老廃物を分解して掃除する役目を担つている細胞内小器官のひとつです。遺伝子の異常で、この働きが悪くなり、老廃物が蓄積されると、さまざまな臓器障害を引き起こすのです。遺伝子の異常で、この働きが悪くながら、公費の負担はありませんが、早期の発見

新生児が体への新たな負担はありません。福岡県などではその中のファブリー病やボンベ病、ムコ多糖症Ⅰ型とⅡ型の計5疾患が検査できます。

ライソゾーム病に限って

報告しますと、14年7月か

ら19年3月まで、福岡県で

12万669人の新生児検査

を実施しました。このうち、

精査が必要となつた新

生児は37人で、うち12人が

脳や心臓の機能障害につな

がるファブリー病と診断さ

れました。

19年度にはムコ多糖症Ⅱ

型が1名判明し、酵素を補

充する治療を生後3か月か

ら始めています。もし、こ

の子が3~4歳で病気と判

明したら治りにくい状態になつていると思います。ム

コ多糖症Ⅱ型を治療しない

でいると、特異性的容貌や

精神運動の発達障害などの

症状がでます。発見が遅い

と治りにくく病気だけに、

早期発見ができ、早期の治

療介入ができることがあります。

廣瀬 ライソゾームは、細

胞内で不要となつたタンパ

ク質や老廃物を分解して掃

除する役目を担つている細

胞内小器官のひとつです。

遺伝子の異常で、この働き

が悪くなり、老廃物が蓄積

されると、さまざまな臓器

障害を引き起こすのです。

福岡県内では、98%

の産科施設で追加の検査を

していただいている。福岡

県で大きく広がっている

検査で代謝異常症と内分泌疾患が判明

のは、県産婦人科医会の産科医の皆様や助産師さんらのご協力のおかげです。公的支援がある検査はほぼ100%受診されていますが、ライソゾーム病の検査は92%です。繰り返しへようという取り組みで、治療可能な難病を見つけています。

福岡県と熊本県、関東の一部地域などでは数千円の自己負担で検査している。福岡県と熊本県、関東の一部地域などでは数千円の自己負担で検査している。

追加の検査といってでもマスククリーニングの滤紙の血液の一部を利用するので、自己負担で検査している。

追加の検査といつてもマスククリーニングの滤紙の血液の一部を利用するので、自己負担で検査している。

追加の検査といつてもマスク

クリーニングの普及も、その

一環です。

生まれた赤ちゃんの一割

は仮死状態です。さらに、

そのうちの一割程度は特殊

な蘇生で息吹を与えないと

重大な障害が残ります。産

婦人科医や助産師の皆さん

が蘇生法を共有しようと、

重大的な障害が残ります。

産婦人科医や助産師の皆さん

が蘇生法を共有しようと、

重大的な障害が残ります。

産婦人科医や助産師の皆さん