

スクリーニング検査 赤ちゃん守る

対象に「脊髄性筋萎縮症」 今月追加

生後すぐの赤ちゃんの血液から、生まれつきのまれな病気を早く見つける検査として、新生児マススクリーニングと、同時に受けられる任意の追加検査がある。どちらも大切な赤ちゃんを病気から守る検査だ。道内で1月から追加検査の対象となる病気に、脊髄性筋萎縮症が加わった。二つの検査を受ければ、計34種類の病気の早期発見が可能になった(表)。

新生児マススクリーニング検査は、産科で生後4〜6日の赤ちゃんの血液を採取し、ごく少量の血液を採り、ろ紙に染みこませ検査機関へ送る。札幌市内の産科のへ送る。札幌市内の産科の出生児は札幌市衛生研究所が、それ以外の新生児は北海道薬剤師会公衆衛生検査センター(道庁検査)札幌市豊平区に検査する。

結果は、正常ならば1カ月健診時に渡される。異常が疑われる場合は産科を通じて直ちに知らせ、専門の医療機関で精密検査などを受ける。

新生児マススクリーニング (26種類の病気・公費負担)

- 代謝異常疾患(24種類)
アミノ酸や糖の代謝の異常、エネルギーを作る過程の障害などで起こる
- ガラクトース血症
- アミノ酸代謝異常症(6種類)
- 有機酸代謝異常症(9種類)
- 脂肪酸代謝異常症(8種類)

●内分泌疾患(2種類)

- ホルモンの分泌異常で起こる
- 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)
- 先天性副腎過形成症

追加検査(拡大スクリーニング) (8種類の病気・有料)

- 脊髄性筋萎縮症【1月から追加】
脊髄の神経細胞に異常があり、全身の筋力が低下し、進行してしまう

- 原発性免疫不全症(2種類)
感染症とたたかう免疫に異常があるため、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう
- 重症複合免疫不全症
- B細胞欠損症

- ライソゾーム病(5種類)
細胞中のライソゾームに含まれる酵素がないか働きが悪いため、脂質や糖質が蓄積しさまざまな症状が表れる
- ムコ多糖症I型
- ムコ多糖症II型
- ボンペ病
- ファブリー病
- ゴーシェ病



(北海道薬剤師会公衆衛生検査センターと札幌市衛生研究所のホームページなどを基に作成)



新生児から採血したる紙(手前)を基に、検体を追加検査の機器に入れる職員。北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

追加検査は7割

一方、追加検査は、道や札幌市のマススクリーニングで分かる26種類以外の病気を早く発見する任意の有料検査だ。「拡大スクリーニング」とも呼ばれる。道内では20年11月から(札幌市内の出生児は21年9月から)、原発性免疫不全症2種類とライソゾーム病5種類の計7種類の病気を対象に始まった。希望者が産科で申し込み、マススクリーニング検査時に採血し、全て追加検査が検査する。検査費用は5500円。結果は、正常ならば1カ月健診時に渡される。

追加検査の実施主体、北海道希少疾病早期診断ネットワークの山田雅文代表理事(58)は「酪農学園大学教授、北大大学院招へい客員教授、小児科医」は「この病気も診断法や治療法があり、早く診断し治療することで命が救える。病気によっては根治が可能」と話す。開始から22年12月末までの2年2カ月間に、出生児の約7割に当たる3万4396人が追加検査を受けた。その結果3人(0.01%)に病気が見つかった。山田さんは「追加検査で異常の疑いがあれば、道内の各領域の小児科専門医も情報を共有して対応を検討する。連携して赤ちゃんが精密検査、確実な診断、適切な治療を受けられる体制を整えている」と語った。

医師「早期発見で救える命も」

発症前に治療薬

1月から追加検査に加わった、脊髄性筋萎縮症はどんな病気なのか。

高橋悟・旭川医科大学小児科学講座教授(58)によると、脊髄にある手足などを動かす神経細胞(運動細胞)の機能が徐々に低下し進行する病気。原因は遺伝子の異常だ。神経細胞の機能低下に伴い筋力が低下する。手足が動かなくなる、首の据わり・お座り・歩行の遅れや困難、飲み込みづらくなる、呼吸が苦しくなる、といった症状が現れる。

この病気には四つのタイプがある。「最も重症のI型は、生後6カ月ぐらいいまでに発症する。治療しないとお座りができず、やがては命に関わる。I型の頻度は出生2万人に1人くらい。道内では年間1〜2人が生まれている計算になる」

脊髄性筋萎縮症は、この数年間で3種類の治療薬が登場した。投与時期が早いほど治療効果が大きいという。高橋さんは「発症前の治療開始がベスト。一日でも早く治療を始めたい。病気が進行する前や神経細胞の機能が残っている段階で投与すれば、機能の改善が望める。だから早く発見する必要がある」と検査に加わった意義を強調した。

1月以降生まれた赤ちゃんについて、追加検査を希望すれば脊髄性筋萎縮症を含めた計8種類の病気の有無を一括して調べている。検査費用は従来通り5500円。4月から6600円になる。

北海道希少疾病早期診断ネットワークの山田さんは「現状では、3割の赤ちゃんが追加検査を受けていない。対応していない産科もある。道民や医療者の理解を広げ、全ての赤ちゃんに追加検査を受けていただきたい」と呼びかけている。