タンデムマス導入段階へ

大きく変わる新生児スクリーニング

赤ちゃんが生まれた時、まだ症状の出ていない先天的な代謝異常症を見つけ、障害を予防する新しい新生児スクリーニング方法が各地で導入の段階を迎えている。現在はフェニルケトン尿症など6疾患が対象になっているが、「タンデムマス」と呼ばれる質量分析計による新検査法は一挙に二十数種類の疾患を調べられる利点がある。

ガスリーテストとタンデムマス

ガスリーテスト(6疾患)	タンデムマス(24疾患)
アミノ酸代謝異常	アミノ酸代謝異常
・フェニルケトン尿症	・フェニルケトン尿症
・ホモシスチン尿症	・ホモシスチン尿症
・メープルシロップ尿症	・メープルシロップ尿症
	・シトルリン血症1型 など計8疾患
	有機酸代謝異常
	・メチルマロン酸血症
	・プロピオン酸血症 など計8疾患
	脂肪酸代謝異常
	・MCAD欠損症
	・VLCAD欠損症 など計8疾患
・クレチン症	・クレチン症
・先天性副腎過形成	・先天性副腎過形成
・ガラクトース血症	・ガラクトース血症

（下のクレチン症など3疾患は、新検査法でも検出できず、双方を並行して実施する）

新検査法「タンデムマス」による新生児スクリーニングを説明するガイドブック

正常な発育の助けに

新検査法の厚生労働省研究班班長の山口清次・島根大小児科教授は「研究が進み、昨年は新生児の2割を超える約23万人がこの検査を受けるまでになった。新生児スクリーニングは大きく変わろうとしている」と話す。現在行われている方法は「ガスリーテスト」と呼ばれ、1960年代に開発。ろ紙に新生児の血液を染み込ませて検査するが、タンデムマスでもそのまま利用できる。

新検査法で発見できるのは、現在対象になっているフェニルケトン尿症など三つを含むアミノ酸代謝異常症のほか、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の計二十数種類の疾患。欧米では既に大半の国でタンデムマスが導入され、公的に実施されている。代謝は、食物から摂取したものが、さまざまな酵素によって体内で形を変え、必要なものを合成したり、エネルギーを取り出して行く過程。

二十数種類の疾患判定可能

酵素に生まれつき不具合を持つ体質の小児では、代謝が途中で止まり、代謝できなかった物質が体内にたまる。この物質が害を及ぼすと代謝異常症になる。

「これまでに検査した約127万人の新生児では、約9千人に1人という頻度で代謝異常症が見つかった。疾患の追跡調査からは、発症する前の生後早い段階で疾患を見つけることが大事ということが分かってきた」と山口教授。

現在スクリーニングしている6疾患は、放っておくと必ず障害が出る。新検査法で見つかる疾患では、生後1カ月～3歳ぐらいの間に発症すると、命にかかわる急性脳症などが起こるリスクがあるという。

「新検査法で、生後すぐに体質を知り、3歳ごろまで用心することで正常な発育が期待できる」（同教授）

例えば、有機酸代謝異常症の場合は、食事療法によるアミノ酸の制限と同時に、錠剤の「カルニチン」を摂取。カルニチンは、体内にたまった有機酸と結合して尿へ排出する作用がある。

脂肪酸代謝異常症の場合は、エネルギーを出しにくい体質なので、長時間の空腹を避けたり、風邪などで調子が悪いときは、早めにブドウ糖の点滴を受けるなど生活指導で予防できる。

現在、タンデムマスは、全国16施設で計22台が導入され、検査の準備が進められている。

山口教授は「タンデムマスは1台で年間5万件の検査が可能。日本の出生数から単純計算すると27台あればよいことになる。効率的な検査体制を整え、早く全国的規模で実施できるよう支援したい」と話している。

協力・

歯の健康相談

早期発見へ専門医相談を

矯正治療開始時期について

Q　矯正治療はいつごろから始めたらよいですか？

A　治療開始時期は、乳歯列期（6歳以下）、成長を利用した矯正治療が行いやすい時期でもあります。この時期の不正を放置しておくと、顎のバランスが悪くなったり、発育に障害を来すことがあるため、上下左右の4本を抜いて治療するのが一般的です。

Q　早く始めると抜かなくても治療できるのですか？

A　状態によりますが、歯を抜く可能性が低くなります。乳歯列期では顎の成長を利用することができるため、抜く本数が少なくなります。

Q　矯正治療は時期から始めるのですか？

A　矯正治療は永久歯がそろってから始めるものと思われていますが、乳歯と永久歯の混合期（以下混合期・7～10歳）、永久歯列期（11歳以上）に大きく分けられます。

Q　乳歯が残っている

歯並びの状態や程度によって開始時期が各個人で異なります。

混合期は、前歯のねじれや乱ぐい歯の相談が多い時期ですが、顎の骨の

矯正治療を混合期に開始すると、それらのこと

読むとおなか

■「バタをひ
子を3コ」（石井

著者はシャン
フランスでの生
ともあって、食に
こだわりを持って
肘張った料理を
はなく、手軽で
品をサッと作る。

オムレツをお
こつ、短時間で
のレシピも。男
に対する姿勢の
ぜフランス人は
のかなど、読んで
でおなかがすい
セー集。（河出書
1470円）