

## 新生児の先天代謝異常スクリーニング検査とは？

代謝（新陳代謝）とは何でしょうか？代謝とは、細胞が外から取り入れたものを素材としてエネルギーを取り出したり、壊したり、新しいものを作り出したりする化学反応です。英語ではメタボリズムと言いますが、成人ではエネルギー収支がアンバランスになった結果状態をメタボと言ったりしますので、この言葉自体には馴染みがあるかもしれません。同化（アナボリズム）と異化（カタボリズム）を合わせた概念です。

代謝されるものは何も糖質や脂質に限りません。ヒトの遺伝子の総数は 2 万とも言われていますし、外来の物質も代謝されますので、膨大な数の物質が代謝されることとなります。代謝の化学反応は酵素で触媒されますが、この代謝プロセス（酵素反応）のどこかに「生まれつき」異常があるものを先天代謝異常症と言います。代謝を担う酵素もとてもたくさんありますので、先天代謝異常症の数は数え切れないほどあることとなります。

このように膨大な数の先天代謝異常症の中で、  
疾患自体がよく理解されているもの  
適切な診断方法があり、治療が可能なもの  
発見、診断、治療の費用に、全体としての経済的合理性があるもの  
早く発見して治療をすれば、予後の改善につながるもの  
について新生児をスクリーニング（網羅的に検査を行うこと）し、先天代謝異常症を早期に発見して、予後の改善につなげようというのが先天代謝異常スクリーニング検査の目的であり、日本では行政による公費検査として、1977 年から行われて来ました。

### ガスリー法

最初に行われたのは、5 種類の疾患の発見を目的としたスクリーニング検査で、そのうちの一つフェニルケトン尿症を発見したガスリー博士にちなんで一般に「ガスリー検査」と呼ばれていました。後に 2 疾患が追加され、1 疾患が削除されて近年まで 6 疾患のスクリーニングとして実施されてきました。生後数日の赤ちゃんの踵から、ろ紙に血液を採取、乾燥させて、検査に使います。赤ちゃんがミルクを飲んでみて初めて、食べ物の代謝に異常があるかどうかがあるので、出生直後の臍の緒の血では検査ができないのです。

## タンデムマス法

採血方法は従来と同じですが、現在は質量分析器の進歩で、より多くの微量な物質の定量ができるようになり、これが先天代謝異常検査に応用されるようになっていきます。精密な質量分析器を二つ並べた装置を用いて、アミノ酸、有機酸、脂肪酸の代謝異常症も見つけることができるようになりました。愛知県では2013年から開始され、現在は20疾患のスクリーニング検査を行っています。

## 採血と検査

採血は県内の分娩取り扱い施設で、保護者の同意の下で行われています。分娩施設での採血と検査機関（愛知県健康づくり振興事業団）への検体送付は、適時適切に行われていることが毎年報告されています。

## 検査で精密検査が必要と判定された場合

一年に県内で生まれる65,000人前後の赤ちゃんのうちの200名前後が、精密検査が必要と判定されています。特に検査で重症が疑われ、迅速な対応が必要と判断される症例の場合は、県の専門委員会が委託している専門家（小児科）とのホットラインが整備されています。

文責 久野尚彦（愛知県先天性代謝異常等精度管理委員会委員）