

赤ちゃんの遺伝性疾患の検査対象、愛媛で拡充 早期診断の決め手に

藤家秀一 2021年10月9日 10時00分



愛媛県内で新たに導入された新生児マススクリーニングについて話し合う愛媛大の江口真理子教授（右）と濱田淳平講師=2021年10月6日午後1時20分、愛媛県東温市志津川、藤家秀一撮影



赤ちゃんの生まれつきの病気を調べる「新生児マススクリーニング」が、10月から愛媛県内で拡充された。県内で生まれるすべての赤ちゃんが検査対象になっている26種類の病気に加え、新たに7種類が任意で受けられるようになった。発症すると治療が難しい病気が多いため、早期診断の決め手になると期待されている。

新生児マススクリーニングは、発達に影響が出たり命を脅かしたりする可能性のある遺伝性の病気を見つけ、発症や障害を防ぐのが目的。国内では1977年にすべての赤ちゃんを対象にした無料検査が始まり、現在は「タンデムマス法」という分析法を使って20種類以上の病気を特定している。

10月から県内で新たに検査の対象になったのは、ポンペ病、ゴーシェ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、重症複合免疫不全症、脊髄（せきずい）性筋萎縮症の7種類。病気の種類によって、酵素の働きが低いために体内に有害な老廃物がたまったり、筋力の低下が進んだりする症状が出る。生まれつき免疫細胞がないために感染症を繰り返す病気もある。いずれも最近になって有効な治療法が開発された病気が多いのが特徴だ。

検査方法は「タンデムマス法」と同じで、生後4～6日の赤ちゃんのかかから数滴の血液を採って分析する。検査費用は約1万円で、2週間ほどで1次検査の結果が分かるという。

今回の検査の拡充は、愛媛大学医学部が中心となって立ち上げた「愛媛小児先進医療協議会」が担っている。医学部小児科の濱田淳平医師によると、7種類の病気を加えた検査の拡充は中国四国地方では初めてといい、県内では出産設備のある病院や助産院など29カ所すべてで検査が受けられる体制が整った。検査は1日から始めており、3日間で60人以上の赤ちゃんが受けたという。

協議会の代表理事を務める 愛媛大学 大学院 医学系研究科 小児科学 講座の江口真理子教授（血液 腫瘍 〈しゅよう〉学・遺伝学）は、「病気を早く見つけて治療することで、その後の健やかな成長が期待できる。ぜひ検査を利用してほしい」と話している。



今回の検査は強制ではなくて任意だが、個人的にはぜひ受けてほしいと切に願う。記者自身が遺伝性希少疾患の家族を抱える当事者だからだ。

記者の長男（13）は2008年に 大阪府 内の病院で生まれた。妻がたまたま同意した「タンデムマス法」の検査で、病気が見つかった。初めて聞いた病名は先天性代謝異常症の一種「グルタル酸血症2型」。生まれつきたんぱく質や脂肪の分解がうまくできない難病だった。

ただ発症前の生後すぐに病気が見つかったことは、大きな幸運だった。幼少期に体調を崩すことは多かったものの、専門医師の手厚い治療を受けることができ、最新の治験にも挑戦して体調が安定した。もし検査を受けられていなかったら、元気に中学校に通う今の姿はなかったと思う。

県内で1年間に生まれる赤ちゃんは約9千人。今回の拡充分に限れば、公費で全員の検査費用を負担しても1億円ほどの予算で賄える。少子化で子育て支援策の拡充を目指す 地方自治体が多いなか、検査費用の 公費負担 をぜひ実現してほしい。（藤家秀一）

朝日新聞デジタルに掲載の記事・写真の無断転載を禁じます。すべての内容は日本の著作権法並びに国際条約により保護されています。

Copyright © The Asahi Shimbun Company. All rights reserved. No reproduction or republication without written permission.