

免疫血清部門

尿一般部門

病理部門

細胞診部門

血液一般部門

生化学部門

先天性代謝異常部門

細菌部門



## 新しい新生児マス・スクリーニングで発見される疾患 「脂肪酸代謝異常症」

検査2科先天性代謝異常係

### はじめに

広島県では、平成25年2月1日から新生児のマス・スクリーニング検査に「タンデムマス法」を導入し、公費による検査対象疾患が従来の6疾患から19疾患に拡大されることになりました。（表1参照）

これにより、これまで発見できなかった稀少な疾患を早期に発見し、治療を始めることができるようになり、より多くの子どもたちを障害から守ることができます。

「タンデムマス法」では現在20数種類の疾患が発見できますが、見逃し例が極めて少なく、早期治療で障害発生子防に効果が期待できる16疾患を検査の対象にしています。

それらの疾患の中から、前回の記事（平成24年5月15日発行 第423号）では「有機酸代謝異常症」を掲載いたしました。今回は「脂肪酸代謝異常症」をご紹介します。

表1 スクリーニング対象疾患

アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メープルシロップ尿症 アルギニノコハク酸尿症、シトルリン血症1型
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症 メチルクロトニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸(HMG)血症 複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシル CoA 脱水素酵素(MCAD)欠損症 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素(VLCAD)欠損症 三頭酵素(TFP)/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素(LCHAD)欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1(CPT-1)欠損症
糖質代謝異常症	ガラクトース血症
内分泌疾患	先天性副腎過形成症
	先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)

\* 青字が拡大される疾患

## 1. 脂肪酸代謝異常症とは

脂肪酸は体内でエネルギーの貯蔵庫として重要な役割を持っています。食事由来のエネルギーが不足すると、体内に蓄えられた脂肪酸を利用してエネルギーが産生されます。

脂肪酸代謝異常症は、脂肪酸からエネルギーを産生する過程で必要な酵素に障害があり、脂肪酸を利用することができないためエネルギー産生不足に陥ります。

利用できない脂肪酸の種類によって分類され、そのうちの4疾患がマス・スクリーニングの対象となります。

## 2. 症状

長時間の空腹や感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに低血糖となり、それに伴い様々な症状が出現します。冷や汗、顔面蒼白、うとうと状態などから始まり、長引けば意識障害、けいれん発作などを引き起こします。また筋力低下、筋痛などの筋症状で発症することもあります。急に心停止を起こす場合もあり、乳幼児突然死の一因となっています。

## 3. スクリーニング

脂肪酸代謝異常症のスクリーニングは、利用できない脂肪酸がカルニチン抱合されて細胞から血中へと運び出されたアシルカルニチンを指標としています。また、偽陽性を減らすため複数の指標を組み合わせてスクリーニングを行っています。（表2参照）

陽性の場合原則として再採血検査を行います。その結果再び陽性が確認されれば代謝異常専門医のいる病院で精密検査を受けます。初回検査でも強陽性の場合には病気である可能性が高いため、直ちに精密検査に回します。

表2

疾患名	指標
MCAD 欠損症	C8 & C8/C10
VLCAD 欠損症	C14:1 & C14:1/C2
TFP/LCHAD 欠損症	C16-OH & C18:1-OH
CPT-1欠損症	C0/(C16+C18)

## 4. 診断

発症例の場合は血液検査では血糖値の低下、アシドーシス、アンモニアの上昇、CKの上昇などがみられます。新生児マス・スクリーニング発見例のように、症状のない時は検査で異常がみられないことが一般的です。

確定診断には酵素活性の測定や遺伝子解析が必要となります。

## 5. 治療

脂肪酸代謝異常症は、「長時間空腹にさせない」ように心がけることで、急性発症を予防することができます。体調不良、食欲低下などの際には早めに病院を受診し、ブドウ糖液の点滴などの処置を受けます。また蓄積した脂肪酸によってカルニチンが消費されるため、L-カルニチン製剤の投与が行われます。

長鎖脂肪酸代謝異常症（VLCAD 欠損症、TFP/LCHAD 欠損症、CPT-1欠損症）では、エネルギー源として利用可能な中鎖脂肪酸を強化した治療用ミルクが有効です。

今後は、広島県で出生したすべての新生児がタンデムマス・スクリーニングを受けることで、より多くの子どもたちの障害が予防されることが期待されます。

### 参考資料：

1. 新しい新生児マススクリーニング タンデムマス Q&A2012, 厚生労働科学研究(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)研究班発行, 2012
2. タンデムマスを導入した新生児マススクリーニング 有機酸・脂肪酸代謝異常症って何?, 厚生労働科学研究(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)研究班発行, 2011
3. 広島県で出生され、新生児マス・スクリーニングで陽性となったご家族の方へ, 広島大学病院小児科ホームページ(但馬剛先生監修)

担当：森岡千代美(先天性代謝異常係)

文責：山崎雅昭(検査科技師長)

石田啓(臨床部長 兼 健診科科长)

監修：佐倉伸夫先生(重症児・者福祉医療施設鈴が峰院長)

但馬剛先生(広島大学病院小児科)

### 《予告》

次号は細菌部門から、「ノロウイルスに関する最近の話題(仮題)」をお届けいたします。