

## 新生児マススクリーニングで先天代謝異常症の疑いが高いお子さんをお持ちのご家族の方へ

新生児マススクリーニングは、現在少なくとも19疾患（2疾患は内分泌疾患）について行われています。新生児期に、無症状のうちに発見し、適切な生活や食事指導、治療によって、できるだけ代謝の異常をもったお子さんが、強い代謝不全の発作をおこしたり、発達がおくれたりしないようにするための公的な事業として行われております。そのため対象疾患は、早期に診断されることでメリットのある疾患が対象になっております。実際に新生児マススクリーニングで診断されたお子さんが、新生児期に診断されたことで正常発達しているのか？代謝障害の程度が改善しているのか？と言うことが明らかにならないと、公的な事業として行われている新生児マススクリーニングの意義が問われることとなります。1つ1つは稀な疾患であるため、診断されたひとり一人の情報が、今後新たに診断される同じ疾患を持つ方の大切な情報となります。

先天代謝異常症は代謝酵素が働かないためにおこる疾患ですが、その臨床症状の程度、治療への反応性などは酵素異常のもととなる遺伝子変異の種類に大きく影響を受けます。同じ疾患、例えばプロピオン酸血症でも、新生児期から重症のアシドーシスや高アンモニア血症をきたし、なかなかコントロール出来ないお子さん、新生児期は全く問題がなく、乳児期に感染など契機に数回重篤なアシドーシス発作を来すお子さん、無症状で小学校になって心電図異常で発見されるお子さん、新生児マススクリーニングで発見されても全く10才ぐらいまで無症状で何の問題もないお子さんまで非常に広い臨床的な差があります。

これを1つのプロピオン酸血症として同じ疾患として、食事や生活上の注意や治療をしていくのかと言う疑問があります。このような臨床的な差は遺伝子変異の差によってある程度説明されます。ですからお子さんの遺伝子変異をはっきりすることで、治療方針に方向性が着く場合もあります。またおお子さんの遺伝子変異の情報、臨床像、治療への反応性をおしえていただくことにより、同じ疾患の遺伝子変異と臨床像、治療への反応性などの情報が蓄積されることで、将来同じ疾患を持ったお子さんの治療に生かすことが出来ます。

そこで、私たちはぜひお子さんの遺伝子診断をされることをお勧めすると同時に、主治医の先生と十分な連携をとり、疾患の診断（特に遺伝子診断）、治療の相談にかかわりながら、臨床研究として今後のお子さんの経過についてフォローさせていただき、よりよい診療のガイドライン作成に反映させて行きたいと考えております。ぜひご理解の上、主治医の先生を通して研究にもご参加いただきますようよろしくお願いいたします。