

新生児マススクリーニング検査で

陽性となった赤ちゃんのご家族の方へのご説明

「脂肪酸代謝異常症」について

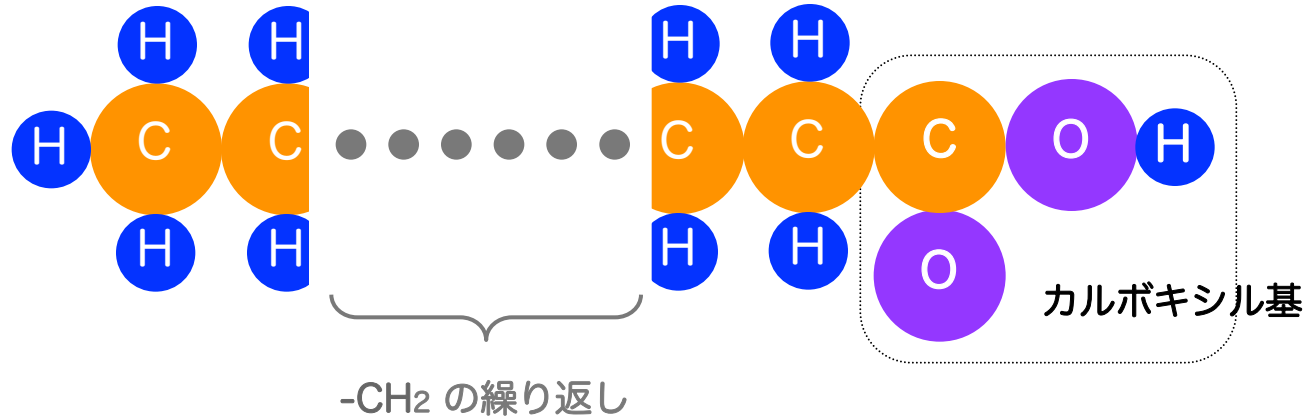
新生児マススクリーニングは、病気の可能性がある赤ちゃんを「拾い上げる」検査であり、「陽性」という結果の通知があっても、病気と決まったわけではありません。精査の結果「正常」と判定される「偽陽性」のこともあります。また、症状が現れてから診断される場合とは異なり、積極的な治療をしなくてもほとんど症状を示さないような「軽症例」と判断されるケースも少なからず生じます。

以下の説明内容についても、このような点を踏まえた上でご覧ください。

国立成育医療研究センター 研究所 マススクリーニング研究室

*本資料は [広島大学病院小児科HP](#) に掲載していたものを一部改めて転載しています。

脂肪酸とは



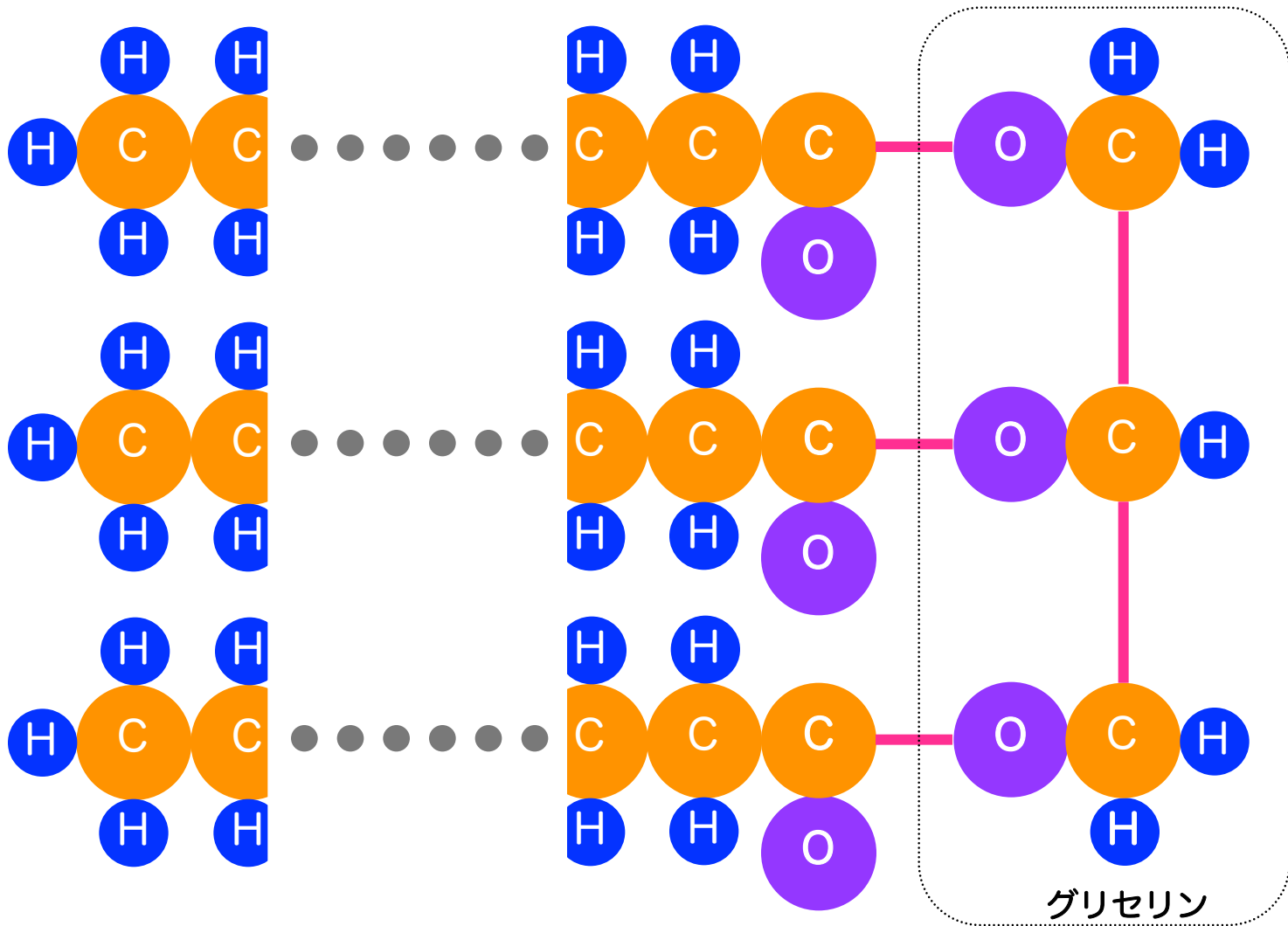
生命を形作る主要な物質は「有機物」と呼ばれ、炭素 (C) と水素 (H) で構成される基本骨格 (炭化水素) に酸素 (O), 窒素 (N), 硫黄 (S) などが付加された形をしています。

炭化水素骨格にカルボキシル基 (-COOH) が付加された有機物は「カルボン酸」と総称され、構造の違いによってそれぞれ「〇〇酸」と呼ばれます。よく知られたものとしては、例えば乳酸, 酢酸などが挙げられます。

ヒトに必要な「脂肪酸」は、図のように様々な長さの炭化水素骨格の末端にカルボキシル基が付いたカルボン酸の仲間に属します。本サイトの別項「有機酸代謝異常症」の説明に登場する「有機酸」もカルボン酸ですが、**脂肪酸はヒトにとって有用なエネルギー源であって、それ自体は有害なものではない、**という点が大きく異なるところです。

脂肪酸と「脂肪」

脂肪（正式には「中性脂肪」）は、3個の脂肪酸が「グリセリン」に結合したもので、
空腹時の予備のエネルギー源として、皮下脂肪・内臓脂肪などに蓄えられています。



脂肪酸の種類

脂肪酸は、炭化水素骨格の長さによって大まかに分類されます。

長鎖脂肪酸： 炭素数 12 ~ 18 程度
(C12 ~ C18)

動植物性脂肪は長鎖脂肪酸が主体：
パーム油，バター，ラード，獣脂，
サラダ油，オリーブ油，マーガリン など。

中鎖脂肪酸： 炭素数 6 ~ 10 程度
(C6 ~ C10)

自然食品ではヤシ油・パーム油などに多い。
母乳・牛乳にも比較的多く含まれている。

最近のヘルシー志向のサラダ油製品には、
中鎖脂肪酸が強化されているものもある。

短鎖脂肪酸： 炭素数 4 (C4)

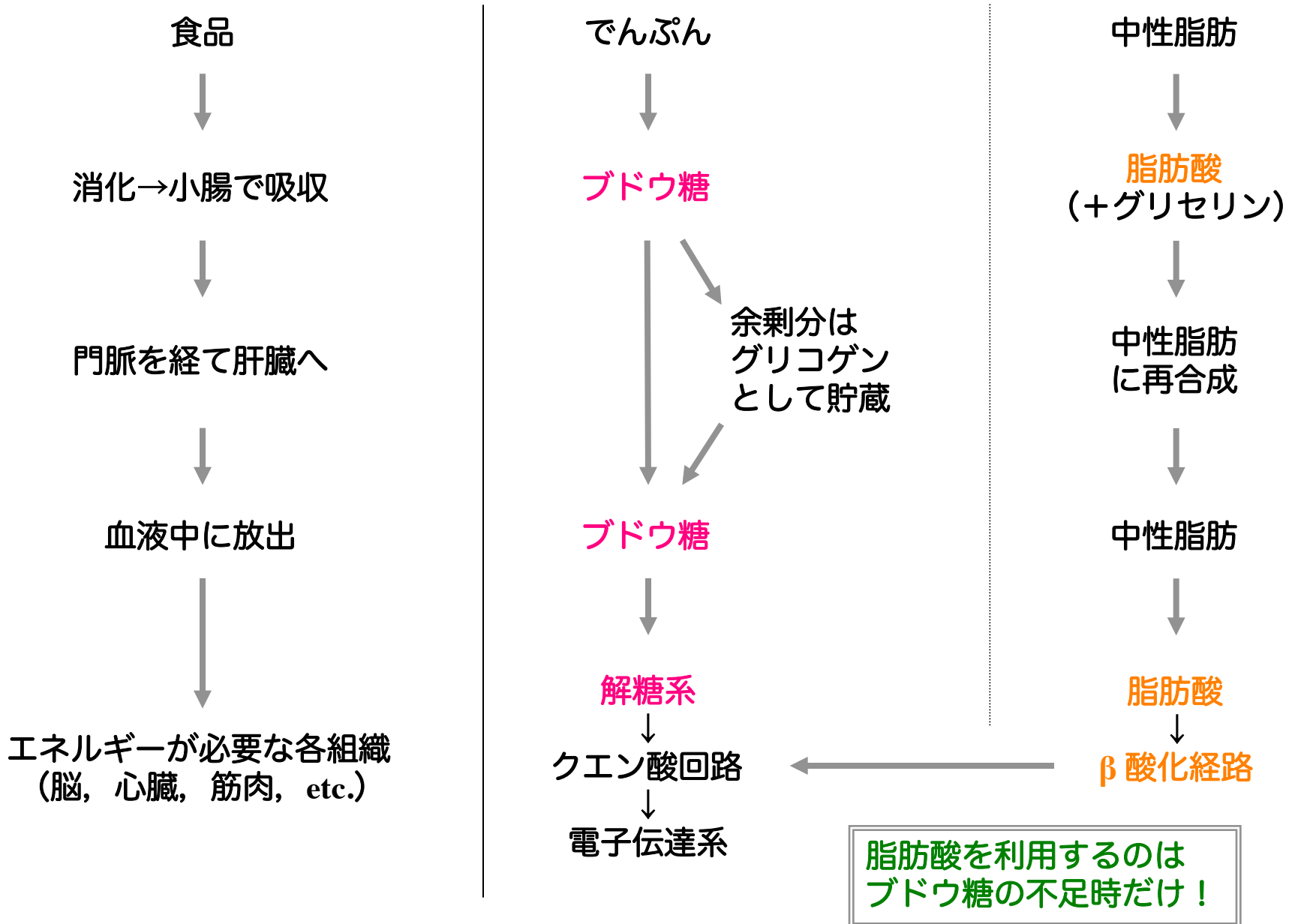
= 酪酸 → バター・チーズなどに多い。

炭素数 2 (C2)

= 酢酸 → 食酢に多量に含まれる。

※上記の表は、主にエネルギー源として利用される、炭素数が偶数の「飽和脂肪酸」についての説明です。
「不飽和脂肪酸」はエネルギー源にもなりますが、むしろ他の様々な生体機能にとって重要なものです。
(→オレイン酸，リノール酸， α/γ -リノレン酸，ドコサヘキサエン酸，エイコサペンタエン酸 など)

ヒトのエネルギー源：ブドウ糖と脂肪酸



脂肪酸代謝異常症の臨床像

このグループの疾患は、ブドウ糖の供給が足りない時、代替りのエネルギー源となるべき脂肪酸を利用できないことが病態の中心を占めます。具体的には、

★哺乳の間隔が長くなってくる乳児期後半に初発する危険が高くなります。

★乳幼児期を通じて、感染症や疲労時など、エネルギーの必要量が増えているのに、食欲が低下していて十分に飲食できていないと、急性症状が現れる危険が高まります。

(年齢とともに、肝臓のグリコゲン予備力などが高まって、急性発症の危険は低下しますが、成人期でも発症し得るので、気をつけておく必要は続きます。)

急性発症すると、低血糖に伴う様々な症状が出現します。

冷や汗，顔色蒼白，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 などへと進みます。

急に心停止を起こす危険もあり、乳幼児突然死の一因となっています。

このような急性発症を防げば「他にはほとんど症状がなく、健康に育っていくことができる」というのが典型的な脂肪酸代謝異常症の経過です。逆に言えば、急性発症するまでは全く元気な子として育つため、発症を防ぐには新生児期のスクリーニングで見つけることが不可欠です。

脂肪酸代謝異常症の治療法

脂肪酸代謝異常症については、病気の存在を「知っている」ことが何よりも重要です。

「長時間空腹にさせない」ように心がけるだけで、急性発症を予防できるからです。

その他の治療は補助的なものとなります。

◎ 体調不良・食欲低下（特に嘔吐）などの際には、早めに病院を受診して、ブドウ糖の点滴を受けることが大切です。

◎ カルニチンの内服：

エネルギー源として長鎖脂肪酸を利用するにはまず、 β 酸化経路の酵素が存在する「ミトコンドリア」の中に運び入れる必要があります、それにはカルニチンが必要です。

脂肪酸代謝異常症の罹患者では、利用できずに蓄積した脂肪酸の排泄のためにカルニチンが消費されるので、不足しないように薬として補うことが大切です。

◎ 食事療法：

脂肪は食べても本来の役に立ちにくいいため、糖質主体で脂質は控えめの食事を心がけるようにします（※厳重な摂取制限は必要ではありません）。

長鎖脂肪酸代謝異常症では、中鎖脂肪酸を強化した治療用ミルクが有効です。