

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

「ガラクトース血症」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。

ガラクトースとは

糖質（炭水化物）は、グルコース（ブドウ糖）に代表される「単糖類」が基本単位となり、それらが様々な組み合わせで結合してできています。

単糖類： グルコース（ブドウ糖），フルクトース（果糖），ガラクトース など。

二糖類： マルトース（麦芽糖） = グルコース + グルコース → 水飴など

スクロース（ショ糖） = グルコース + フルクトース → 白糖など

ラクトース（乳糖） = グルコース + ガラクトース → 牛乳など

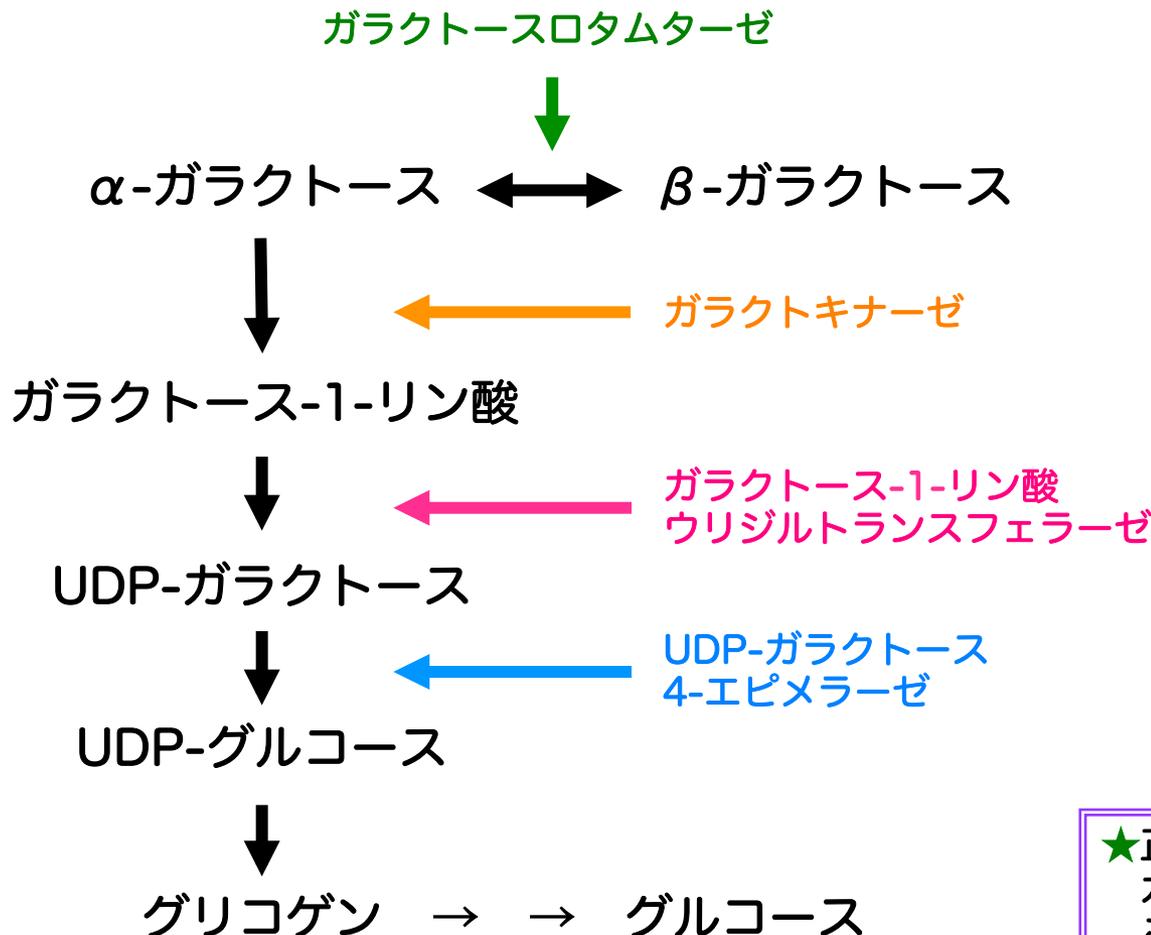
多糖類： でんぷん，グリコゲン など。
→どちらも多数のグルコースが結合したもので、枝分かれ構造が異なる。

ラクトース（乳糖）は、名前の通り哺乳類の乳汁に多く含まれる糖質です。乳糖は腸内でグルコースとガラクトースに分解されてから吸収されます。

乳児期は小さな体に大量の乳糖→ガラクトースが流入することになります。

ガラクトースの代謝

ガラクトースは腸管から吸収された後、門脈と呼ばれる血管を通過して肝臓に運ばれます。肝臓の細胞内には、ガラクトースには α 体と β 体があり、その構造を変換する4種の酵素が下図のように順に作用します。



→ ガラクトース血症 4型

→ ガラクトース血症 2型

→ ガラクトース血症 1型

→ ガラクトース血症 3型

★正常では肝臓を通った後の血液中にガラクトースはほとんど含まれないこととなります。

酵素機能障害によるガラクトース血症

病型	症 状	発見頻度
1 型	授乳開始後より嘔吐・下痢・黄疸などが出現。 進行性の重篤な肝障害, 白内障	1人/100万人
2 型	白内障 (成長・発達などには影響なし)	1人/ 50万人
3 型	赤血球・白血球中の酵素機能障害に限られ、 臨床的に問題とならない。	1人/ 10万人
4 型	白内障 (2 型に類似)	1 人/ 8万人

ガラクトース血症の新生児マススクリーニングは、重篤な1型が欧米白人に多いことから始まりましたが、日本人には極めて稀であることが明らかとなっています。

赤ちゃんが「ガラクトース陽性」と告げられても、ふつうにお乳を飲んで、体重が増えているようなら、1型を心配する必要はありません。

2型・3型を含めても、酵素機能障害によるガラクトース血症は非常に少ないはずですが、**広島県でガラクトース陽性から精査となる新生児の頻度は 1人/1,000人と高くなっています。**

門脈血流の異常による血中ガラクトース上昇

門脈は腸管で吸収された物質を集めて肝臓に運ぶ血管なので、栄養を胎盤から受け取る胎児期は、門脈血流の必要性が乏しい状態にあります。

実際に胎児の門脈血流の多くは、肝臓をバイパスする血管（静脈管）を通過して下大静脈へ流れ込むようになっています。

出生後、静脈管は速やかに閉鎖して、哺乳した栄養分が門脈から肝臓へ向かうようになります。

ガラクトース高値例の原因解明に取り組んでいる広島大学病院小児科の報告では、**精査対象となる新生児の大半が門脈血流の異常による**ことが示されています。

- ・ 多くは**静脈管閉鎖の遅れ**によるもので、初診時の腹部超音波検査で診断されます。**ほとんどの場合1歳までに自然閉鎖**します。
- ・ 初診時すでにガラクトースが正常化しており、腹部超音波検査で静脈管も見られないケースは「**一過性高値**」と診断しています。スクリーニング採血時には静脈管血流が残っていたものと推測しています。
- ・ 肝内に**静脈管以外の異常血管**や**良性の血管腫**が見つかる場合もありますが、**1～2歳頃までに自然消失**するのが一般的です。
- ・ **肝外異常血管**は肝内のものに比べ稀ですが、**自然閉鎖しない傾向**にあります。

治療と予後

門脈血流異常によるガラクトース高値例のほとんどは、特に症状を呈することはなく、成長・発達とも順調に進みます。

軽度高値例の多くは無治療で経過観察します。

バイパス血流量がかなり多く、血中ガラクトースの高い状態が続く場合は、

- ・ガラクトース除去ミルクを与える食事療法を行います。
- ・異常血管が自然消失しない場合、カテーテルや外科手術による閉鎖の必要性を考慮することになります。

頻度は高くありませんが、ガラクトース血症1型以外の重大な原因として、**胆汁流出不良による黄疸**を呈する疾患が見つかる場合もあります。

新生児の通常黄疸は、胆汁流出不良によるものではありません。
哺乳が順調で、鮮やかな黄色か、それより濃い色の便が出ていれば否定的です。

初診時の血液検査で同時にチェックします。