

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

「有機酸代謝異常症」について

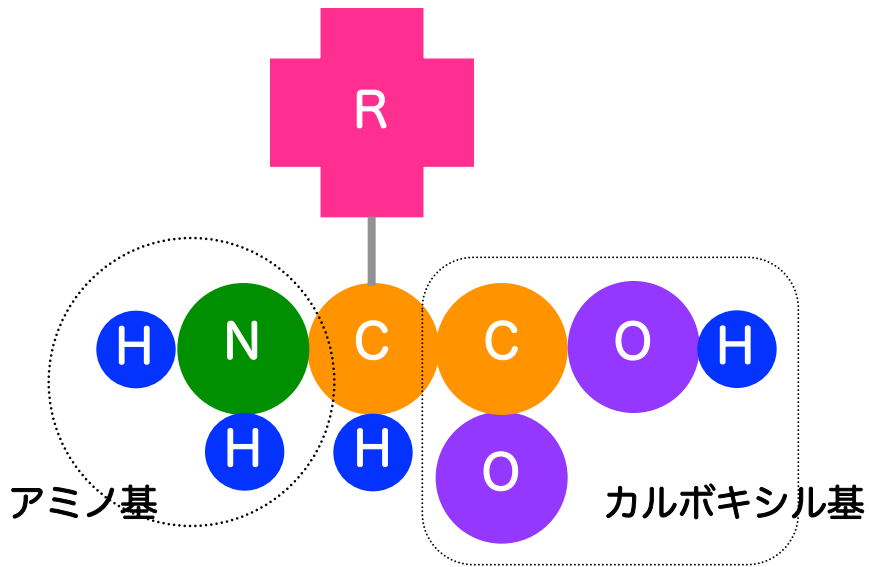
新生児マススクリーニングは、病気の可能性がある赤ちゃんを「拾い上げる」検査であり、「陽性」という結果の通知があっても、病気と決まったわけではありません。精査の結果「正常」と判定される「偽陽性」のこともあります。また、症状が現れてから診断される場合とは異なり、積極的な治療をしなくてもほとんど症状を示さないような「軽症例」と判断されるケースも少なからず生じます。

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。

アミノ酸とは



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) による基本骨格 (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, リノール酸 などが挙げられます。

ヒトの体をつくる「アミノ酸」は、左図のように炭素 2 個のカルボン酸に「アミノ基」が加わったもので、「側鎖 (R)」の構造の違いによって、様々な種類のアミノ酸となります。

ヒトの基本的なアミノ酸は20種類です。そのうち9種類は体内で作り出すことができず、食事から摂ることが不可欠なため、特に「必須アミノ酸」と呼ばれます。

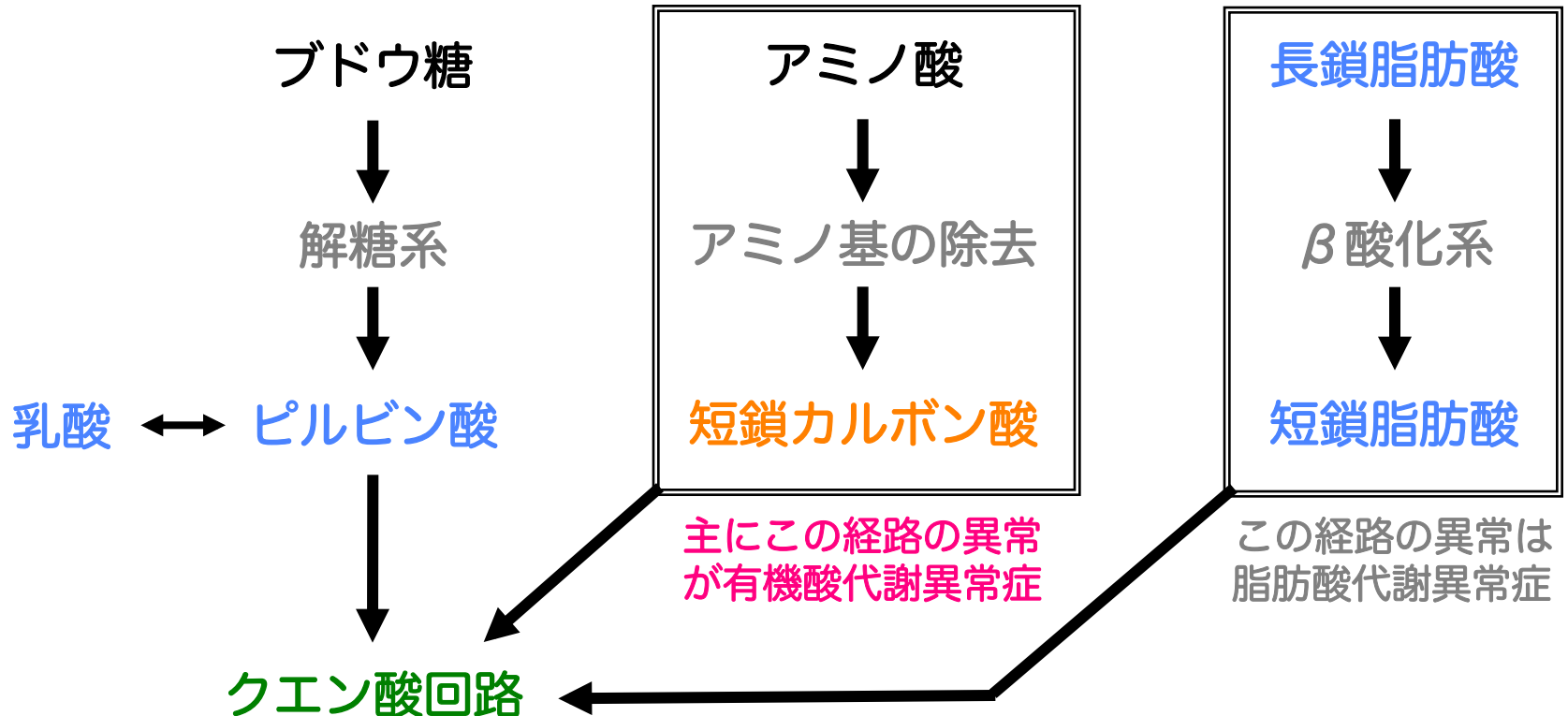
必須アミノ酸： フェニルアラニン, トリプトファン, バリン, ロイシン, イソロイシン, スレオニン, メチオニン, リジン, ヒスチジン

非必須アミノ酸： チロシン, グリシン, アラニン, セリン, システイン, アルギニン, グルタミン酸, グルタミン, アスパラギン酸, アスパラギン, プロリン

「有機酸」の代謝異常症とは

「有機酸」とは、炭化水素骨格の短いカルボン酸 (-COOH) を指します。ヒトの生体内で生じる有機酸で、その代謝障害が疾患として問題となるものは、主としてアミノ酸の代謝経路における中間産物です。

※乳酸・ピルビン酸や脂肪酸などもカルボン酸に分類されるものですが、臨床的な観点から、有機酸代謝異常症とは区別して扱われます。



有機酸代謝異常症の症状

このグループの疾患は

有害な「酸」が蓄積することにより、血液・体液が酸性に傾いて臨床症状が出現するという点でよく似た病像を示します。

重症例： 出生後、哺乳の開始とともに、活気不良・哺乳不良・嘔吐などが現れ、治療をしなければ次第に昏睡状態となることもあります。

新生児スクリーニングは早期診断→治療方針の確定につながります。

軽症例： 乳幼児期以降、嘔吐発作を繰り返したり、食事が進まず発育が遅い、徐々に発達が遅れる、などの形で明らかとなります。

新生児期に発見・診断し、蓄積する有機酸の元になるアミノ酸の摂取を抑える食事療法を開始することによって、嘔吐・意識障害などの急性症状の出現を防ぎ、良好な成長・発達につなげていくことができます。

有機酸代謝異常症の治療法

治療は、急性症状出現に対するものと、安定期に継続することで、急性症状の再燃や成長・発達への悪影響を防ぐためのものに分けられます。

急性期： **十分なブドウ糖を点滴**することで、筋肉のタンパク質が分解されて、有害な酸の元になるアミノ酸が血液中に増加するのを抑制します。

食事からのタンパク質の摂取は控えるようにします。

疾患により、一部のケースではビタミン類の投与が効果を示すため、各種ビタミン剤の投与を試みます。

蓄積した有機酸の排泄を促すビタミン（**カルニチン**）を投与します。

その他、アルカリ剤の投与による血液 pH の是正などの治療が適宜行われます。

安定期： 症状や検査値の推移を見ながら、タンパク質・アミノ酸の摂取制限、カルニチン+有効なビタミン剤があればその服用、などを続けます。

体調不良時は「早めの受診→ブドウ糖点滴」で急性症状を防ぎます。

有機酸代謝異常症の食事療法

有機酸代謝異常症で蓄積する有機酸の多くは、各種のアミノ酸に由来するものなので、

基本的な治療の考え方は「アミノ酸代謝異常症」の場合と同じく、

「蓄積する有機酸の元になるアミノ酸の摂取量を制限する」こととなります。

乳児期： タンパク質を除去した上で、制限対象以外のアミノ酸の混合物を加えた各種の「治療用除去ミルク」が供給されており、これを与えます。

制限対象のアミノ酸はいずれも必須アミノ酸であるため、まったく摂取しないわけにはいきません。残された酵素機能の程度に応じて、母乳や通常の粉ミルクを併用することとなります。

離乳期～： 自然の食品から特定のアミノ酸だけを取り除くことはできないため、各食品中の制限対象のアミノ酸含有量を測定した資料を参考にして、摂取量を計算しながら献立をつくることとなります。

このような献立では、タンパク質やエネルギーの必要摂取量を確保することが難しい場合が多く、そのような場合は幼児期以降も「除去ミルク」で補う必要があります。