

第 71 回日本小児保健協会学術集会 シンポジウム 4

「拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費助成
に向けた現状と課題」

新生児マススクリーニングで発見された有機酸・脂肪酸 代謝異常症の家族の思いと生活

柏木 明子 (有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会ひだまりたんぽぽ)

はじめに

有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症は、先天性代謝異常症に分類される疾患群であり、個別の疾患としては 20 種類以上が含まれます。このうち、対象疾患の数には自治体ごとの違いがありますが、約 10 年前から全国の新生児マススクリーニング（NBS）において、12 種類前後の疾患が検査対象となっています。近年では、脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症、ライソゾーム病なども NBS への追加が各地で実施・検討されているとお聞きしており、診断までのスピードが予後を大きく左右するようなこれらの疾患が早期に NBS に追加されることは大変重要であると理解しています。

ここでは、患者会の窓口としての立場から、現行の NBS 対象疾患に関わる私たちが直面している課題についてお話ししたいと思います。私たちの経験が、今後の NBS 環境整備に向けた議論の一助となれば幸いです。

有機酸・脂肪酸代謝異常症とは

有機酸代謝異常症は、有機酸の代謝障害により特定の有機酸や異常代謝産物が体内に蓄積し、臓器に影響を及ぼす疾患群です。治療は低タンパク食（特殊ミルクを使用する場合あり）、カルニチン補充、エネルギー補給による異化亢進の予防が基本です。疾患によってはビタミン注射が有効な場合や、重症例では胃瘻造設や肝・腎移植が必要になることもあります。

一方、脂肪酸代謝異常症は、脂肪をエネルギーとし

て利用する過程に障害がある疾患群で、糖不足により横紋筋融解症や突然死のリスクが生じることが知られています。そのため、こまめな糖質補給が基本とされ、低脂肪の食事（MCT フォーミュラ使用を含む）が推奨されることも少なくありません。いずれの疾患も、シックデイ（体調不良時）には早めの受診が推奨されており、ブドウ糖を含んだ点滴を受けることで症状の発現を予防することが大切である、と私たち患者は指導されています。

NBS の対象となった今

有機酸・脂肪酸代謝異常症はいずれも超希少難病であり、かつては診断が遅れ、原因不明の突然死が多く、長生きが難しい病気とされていました。こうした厳しい状況の中、私たちは 2005 年に患者会を発足しました。

現在では、タンデムマス法という検査方式が全国の NBS に導入されたことで、多くの子どもたちが健やかに成長しています。タンデムマス法の試験研究時代に診断された赤ちゃんの中には、すでに成人を迎えた方もおり、もはや「小児特有の病気」ではない時代となりました。しかし、一方で課題も残されています。

診断時の課題

一見健康に見えるわが子に病気があると告げられた保護者にとって、その衝撃は計り知れません。病気を受容する猶予もなく、食事療法や与薬を始めなければならず、希少難病であるがゆえに身近に相談できる人もいません。疑問が次々と湧いても、次の診察まで主

治医に確認することができず、頻回の授乳で2時間以上まとめて眠ることもままならないなか、孤独感や疲労が深まり、精神的肉体的にも大きな負担を抱える育児者が少なくありません。

当患者会への最も多い入会動機は、「情報が欲しい」というものです。生活のこと、食事療法、入園・入学への不安、将来の生活の見通し、さらには「自分の子どもが将来、同じ病気の子を産む可能性はあるのか」といった質問が寄せられます。これらの背景には、家族にとって重要な情報が十分に提供されていない現状があると考えられます。

その一因として、多くのご家族が主治医お一人のみから疾患の説明やフォローアップを受けていることが挙げられます。そのため、疑問が生じてもすぐに確認できず、また、定期受診の限られた診察時間内ではすべての質問をすることが難しいという現状がうかがえます。

診断時には、主治医お一人だけでなく、遺伝カウンセラー、看護師、栄養士、医療ソーシャルワーカー(MSW)などの多職種が同席する、あるいは別途面談の機会を設けることで、家族の気持ちに寄り添ったカウンセリング形式の支援が求められていると感じます。このような体制を整えることで、家族はより速やかに疾患理解を深め、不安や負担を軽減することができるのではないかでしょうか。

命を守るために患児への教育を

NBSにおいて、治療や予防を成功させるためには、まずは育児者へのサポートが重要ですが、病児本人がある程度物事を理解できるようになった段階で、その子の知的発達に応じた病気の説明を行い、自らの健康を守るための自律を支援していくことが非常に大切だと言われています。

子どものヘルスリテラシーは、単に定期受診を続けているだけで自然に身につくものではなく、計画的に準備し、段階的に学んでいくことが必要です。幼い頃から病院に通い、医師と保護者の会話を聞いているからといって、病気について十分理解しているとは限り

ません。

有機酸・脂肪酸代謝異常症において、子どもに病気を説明する際、「命の危険」などの強い言葉を使いたくないという思いは、医師にも保護者にも共通してあるはずです。しかし、いつまでも曖昧な表現にとどめていては、子どもが病気を軽く考えてしまい、将来的に取り返しのつかない事態を招く可能性もあるのではないかと危惧しています。

おわりに

NBSは素晴らしい事業です。しかし、家族にとってはまさに青天の霹靂であり、「早期発見されて本当によかった」と心から思えるようになるまでには、時間と手厚い支えが必要です。

また、私たちの疾患は社会的な認知度が極めて低いため、たとえ無症状で経過していても、保育園や幼稚園への入園を断られるケースが少なくありません。さらに、成人期になると移行期医療の問題にも直面します。生涯にわたって医療を必要とする疾患であるにもかかわらず、指定難病やその重症度基準を満たさないことで、20歳を迎えると医療費助成が途切れてしまう患者も存在します。さらに、成人診療科での受け入れ体制が整っていないため、急性期対応などに備え、成人診療に関わる医療従事者にも理解を深めていただくことが急務です。

こうした未来を見据え、私たち患者家族は、幼い頃から病児本人の自律性を育み、自らセーフティネットを構築していくことが求められています。

今後、医療の進歩に伴いNBSの対象疾患はますます拡大していくことでしょう。しかし、どのような疾患であっても、NBSで発見された子どもたちが生涯にわたり安心して社会生活を送るためには、切れ目のない医療環境と社会保障、家族や本人へのきめ細やかな教育、そして社会全体のさらなる理解が不可欠だと思われます。

さまざまな立場にいらっしゃる皆様に、ぜひこれらの課題に心を寄せていただき、解決に向けたご支援をいただけますと幸いです。