

産婦人科医が知っておくべき 新生児マススクリーニング

企画者のことば

高橋 健, 佐村 修

新生児マススクリーニングは、診断されずに放置してしまうと、児に重篤な障害を生じうる疾患を対象として、発症前に発見し生後早期から治療することを目的とした公的事业である。日本では1977年に開始されたが、当初は先天性代謝異常症の5疾患から始まり、その後、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症という2つの内分泌疾患が対象に加わった。さらに、早期発見・早期治療が可能な疾患の増加と、新しい検査法であるタンデムマス法の開発により、現在では20疾患のスクリーニングが行われている。そして近年では、従来の検査対象疾患にさらに対象疾患を追加した「拡大新生児スクリーニング検査」が行われ始めた。日進月歩で進歩する診断法・治療法により今後ますます対象となる疾患が増加すると考えられ、多くの新生児がその恩恵を受けられるようになることは非常に喜ばしいことである。

一方で、新生児マススクリーニングは、産婦人科医にとっては“小児の疾患を検査するもの”と考えられている。産婦人科医は出生直後から新生児を診察するにもかかわらず、新生児マススクリーニングを十分に理解している状況とは言いがたい。また、新生児マススクリーニング対象疾患の治療法の開発が急速に進んでおり、さらには遺伝子治療などによって、今後は“完治する疾患”となる可能性があることなども産婦人科医のなかで、どれだけ周知されているのであろうか。常に動き、進歩し、変化を続けている分野というだけでなく、疾患の子どもを発病前に治療し、その子どもを救い、未来を変えることができる、夢のある分野でもある。母児の幸せを願いサポートする産婦人科医にとって、その知識のアップデートは必須である。

本企画では、各分野のエキスパートの先生に、産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニングに関して、基礎的な内容から最新の研究内容にまで踏み込み執筆していただいた。本特集が、読者諸氏の知識を深めるとともに、これから生まれてくるすべての子どもたちの幸せのために、少しでも役立てば幸甚である。