



最近話題の新しい新生児スクリーニング検査



現在、日本のみならず世界各国で新生児マス・スクリーニング検査が行われ、病気の早期発見により多くの赤ちゃんが早期に治療を受けることが可能となっています。

近年、熊本大学小児科などいくつかの施設で、新生児においてライソゾーム病のスクリーニング検査が行われています。ライソゾームというのは一言でいうと体の細胞の中にある“ゴミ処理場”です。ライソゾームにはたくさんの種類の酵素と呼ばれるタンパク質があり、これらの酵素が不要になった脂質や糖質などの物質を分解します。この酵素が働かなかったり、働きが低くなったりすると、分解されるべき物質が処理できなくなります。その結果として細胞内に不要な物質が蓄積することで細胞がうまく機能しなくなり、体のさまざまな場所に症状が現れます。ライソゾーム病の人の割合は、新生児7,700人に1人の割合でいるという報告があります。とても稀で診断や治療が難しい病気であるため、特定疾患（難病）および小児慢性特定疾病に指定されており、診断が確定すれば国や地方自治体の医療補助制度の対象となります。

今回は、ライソゾーム病の中でも治療をすることができる病気のうち、ファブリー病とポンペ病について説明します。

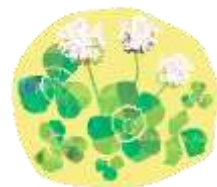
ファブリー病はライソゾームの中のアルファ・ガラクトシダーゼという酵素の働きが低くなっていることでゴロボトリアオシルセラミドという物質が分解されず、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積します。多くは学童期前より手足の痛みや汗をかかないなどの症状から始まり、成人になると脳血管や腎臓、心臓にも障害が現れることがあります。

ポンペ病はライソゾームの中の酸性アルファ・グルコシダーゼという酵素の働きが低くなっていることでグリコーゲンという物質が分解されにくくなり、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積します。主な症状としては、筋力の低下、成長・発達の遅れ、心機能障害、呼吸困難などがあります。

これらの病気の現在の主な治療法は、不足している酵素を補充する「酵素補充療法」です。不足している酵素を体の中に補充することによって、臓器の細胞に蓄積した物質が分解され、症状の進行を抑えることができます。

早期に発見して、適切な治療を行うことが何よりも大切です。当院では、倫理委員会の承認を得て、これら2つの病気のスクリーニング検査を熊本大学小児科と協力して行っています。新生児マス・スクリーニング検査の際に同時に行っており、検査費用は無料です。大切なお子さんを守るために、ライソゾーム病の検査を受けましょう。ご質問があればスタッフにお伺いください。

小児科 診療部長 長谷川 真成



「おぎゃー!!!」
in 助産院 Sun

助産院でお産ができる方は、
 ※妊娠経過が正常な経産婦さんで、医師より助産院でのお産が可能と言われた方
 ※ご本人とご家族が、助産院でのお産を希望されている方
 ※当病院の産科外来を受診されている方です。

院内助産院でお産をされたお母さんにお話を伺いました。今号は2月に出産された 暁乙くんのお母さんです。



現在の心境をお聞かせ下さい!

出産するまでに、貧血、羊水が多い時期があったり、逆子、血小板が減少したりと心配事があつたけど、無事 元気いっぱいに生まれてきてくれてホッとしています。赤ちゃんとお世話をしてくれる2人のお姉ちゃんの姿に癒される毎日です。(忙しいけど…笑)

「助産院で出産しよう!」と思われた理由は?

1人目、2人目は周産期母子医療センターでお産して、2人目の出産後の入院生活を助産院で過ごして、広い畳のお部屋の居心地がよく、分娩台ではなく、畳のお部屋でのフリースタイルな お産を経験してみたかったので、助産院を希望しました。

助産院でお産をすることで不安な事はありましたか?

助産院での健診が決まってから お産間近まで、助産院でお産できるかできないかの境目だったので不安は多かったけど、スタッフのみなさんに“大丈夫だよ”などプラス思考になる言葉をかけていただいたので安心できました。

「いざ、お産!」から過ごされてみてどうでしたか?

1人目、2人目と10時間を超えるお産でした。今回は、バランスボールに座って陣痛を逃したり、立ったり、あぐらをかいて色んな逃し方をした結果なのか、4時間くらいで出産できました。初めて助産院でのお産でしたが、分娩台よりも畳でフリースタイルのお産が楽でした。

ご家族の反応はいかがでしたか?

【ご主人】 待望の男の子ということで、とても楽しみにしていて、無事に生まれてきてくれて喜んでいました。



もしもし しましよね!

【ご両親】

予定日を9日も過ぎたので心待ちにしていたのが、出産してすぐに病院に来てくれました。私と赤ちゃんの元気な姿を見て、安心したのかすぐ帰って行きました。(笑)

【お姉ちゃん(4才・3才)】

とってもかわいいみたいで、沐浴・オムツ替えなど 沢山お手伝いしてくれます。毎日欠かさず、『おはよう!』『おやすみ』とご挨拶してます。

「助産院で出産を!」と検討中の皆さんへメッセージをお願いします。

予約制で、1人ずつ時間をとってもらえているので、沢山 相談やお話ができ、アドバイスをいただけるので妊娠～出産まで心強いです。畳のお部屋は、面会に来る方もくつろげて、自分自身ベッドの乗り降りも楽でした。オススメです!!

ヘアセットしてキメてみました!



あきと 暁乙くん
平成30年2月23日 生まれ

「暁乙 あきと」

希望にあふれた明るく賢くみんなから愛される子にと願いを込めました。

助産院Sunスタッフより

「いつ産まれるかねー。」とみんなで楽しみに待っていましたよ。分娩経過中は、御夫婦2人で協力してお産にのぞまれる姿が印象に残っています。お家では、お姉ちゃん2人に囲まれ、とてもにぎやかな毎日を過ごされているのでしょね。キメた髪型も素敵です。(石田)

センター稼働状況

分娩数	55件	緊急帝王切開	5件
母体搬送	4件	NICU稼働率	75.0%
新生児搬送	1件	MFICU稼働率	82.8%

(平成30年4月)

「こいのぼりに乗ったよ!」



by. お飾り隊

編集後記

新緑が美しい季節になりました。まだまだ5月中旬ですが、日中は日差しが強く30度を超える日もありますね。喉が渇く前に水分補給をするなど、熱中症対策を心がけましょう! 動画で話題になった、「全国一斉母の日テスト」試された方、いらっしゃいますか? (C.K☆N.S☆Y.M☆K.H.)



周産期センターキャラクター マミー&メイ