



総合周産期母子医療センターだより

平成30年6月号

2018年6月15日発行 (No.150)
 山口県立総合医療センター
 〒747-8511 山口県防府市大字大崎 10077 番地
<http://www.ymghp.jp>
 tel:0835-22-4411 (代表)



トピックス

決してまれではない先天性代謝異常症

代謝とは食事から摂取した栄養素を利用し、活動に必要なエネルギーを生み出したり、体を作る際に使う物質を合成したりすることをいいます。そのような化学反応をするためには酵素や物質の移送を担当とするたんぱく質などが必要です。

先天性代謝異常症とは、もともと遺伝的要因により酵素やたんぱく質の働きが低下したり、欠損することで、体内の化学反応のバランスがくずれて症状がでることをいいます。例えば私たちが最初に摂取するものを「A」とし、「B」を経て、最終的に「C」というエネルギーを作るのが目的と仮定します。その際、「A」→「B」→「C」という経路となり、→ が代謝に必要な酵素やたんぱく質となります^{※1}。「B」→「C」の → が無いと「C」が不足し「B」が蓄積されます^{※2}。その「B」の蓄積や「C」が作られないことによって体に悪影響を及ぼすのが代謝異常症です。

過去では数万人に1人と言われていましたが、最近では先月号のセンターだよりでも記載されていた通り、タンデムマススクリーニングの普及やマイクロアレイ染色体検査[※]などの遺伝子検査の普及により、少なくとも9000人に1人以上は発見されています。つまり山口県では毎年少なくとも1人以上は発症する、決して頻度が少ないとは言えない疾患です。特にファブリー病では4万人に1人と言われていたのですが、台湾では1250人に1人、イタリアでは約3100人に1人と多い疾患であり、日本でも診断されていないだけで、非常に多い疾患であると推測されています。

治療法としては酵素補充療法を中心とした治療法が実施されるようになってきました。酵素補充療法では発症初期の段階で治療を行うことによって、ほぼ正常と同じ発達や生活が可能となります。また近年では遺伝子治療の進歩が目覚ましく、リポタンパクリパーゼ欠損症という中性脂肪が上昇する疾患の治療薬として、遺伝子治療が製品化され、また副腎白質ジストロフィーなど徐々に治験が進められており、今後さらなる改善が期待されています。

代謝異常症は成人発症も一部ありますが、重症例のほとんどは小児期に発症します。また酵素補充療法など治療法が確立された代謝異常症は、早期に発見することで障害などなく、通常の生活が可能になりえる疾患です。私たち小児科医、新生児科医は先天代謝異常症を早期に発見し適切な治療を開始できるよう努力しています。なかなか理解しにくい疾患であるため、説明などご希望の際はぜひ小児科でお尋ねください。

※ 遺伝子異常を調べる検査の一つ

小児科部長 太田 直樹



「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月に出産された奈那ちゃんのお母さんです。

現在の心境をお聞かせ下さい!

母子ともに無事な出産でよかったです。3人育児で忙しいですが、久しぶりのあかちゃん、本当にかわいいです。

「助産院で出産しよう!」と思われた理由は?

医療の介入を最小限にして、自然に産出するところまで任せました。助産師さん達が親身になって妊婦健診や産後のおっぱいケアもして下さるので、決めました。

助産院でお産をすることで不安な事はありましたか?

どんな体勢で産出するのか、力めるのか不安でした。

「いざ、お産!」から過ごされてみてどうでしたか?

陣痛の間も腰をさすってくださいたり、励ましてくださいたりと、助産師さんたちの手厚いサポートがあり、また、産後のおっぱいケアも親身になってくださり、感謝しています。主人を巻き込んでの出産でもあり、夫婦の絆も出産を通して深まったように思います。

「助産院で産出を!」と検討中の皆さんへメッセージをお願いします。

産前・産後と、とても親身になってベテラン助産師さん達が対応してくださるので、心強いです。点滴もない、採血もない、自然の流れに沿ったお産は苦痛が最小限で、とてもおすすめです。畳の部屋は上の子が来てゆっくり過ごせてよかったです。

ご家族の反応はいかがでしたか?

【ご主人】 安産でよかったです。
 【お姉ちゃん(6才)、お兄ちゃん(4才)】
 お姉ちゃん「とってもかわいい」、
 お兄ちゃん「守ってあげるからね」と、
 我が家のアイドルです。😊

お姉ちゃん、お兄ちゃんの作品です♪

我が家のアイドル

助産院Sunスタッフより

入院からお産まで少し長くなりましたが最後一気にお産になりましたね。その間、お父さんは上手にお産のサポートをされ、奈那ちゃんの出産に立ち会うことが出来て本当に良かったです。お姉ちゃんとお兄ちゃんの絵が豊かな色彩ですばらしく、奈那ちゃん誕生のうれしさが伝わってきます。
 奈那ちゃん、お姉ちゃんとお兄ちゃんと仲良く、すくすくと成長してくださいね。
 (小野)

『めげせ安産第三子』は職場の方が作ってくれました♡安産御守り代わりにしていました。

なな 奈那ちゃん
平成30年2月28日 生まれ

我が家のアイドル

センター稼働状況

分娩数	54件	緊急帝王切開	9件
母体搬送	3件	NICU稼働率	75.0%
新生児搬送	0件	MFICU稼働率	90.9%

(平成30年5月)

『カエルさんと歌おう♪』 編集後記



色とりどりの紫陽花がキレイに咲いていますね。先日、『じゃがいも掘り体験』に行ってきました。茎を引抜き抜き周りの土を手で掘り起こすと、大きいじゃがいもがゴロゴロと!収穫後は蒸かしたじゃがいもにマヨネーズをつけてパクリ!自然とたっぷり触れ合ってリフレッシュできました。(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

by. お飾り隊