

広島県内で出生され、 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

「ガラクトース血症」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。

広島大学病院 小児科外来

ガラクトースとは

糖質（炭水化物）は、グルコース（ブドウ糖）に代表される「単糖類」が基本単位となり、それらが様々な組み合わせで結合してできています。

単糖類： グルコース（ブドウ糖），フルクトース（果糖），ガラクトース など。

二糖類： マルトース（麦芽糖） = グルコース + グルコース → 水飴など

スクロース（ショ糖） = グルコース + フルクトース → 白糖など

ラクトース（乳糖） = グルコース + ガラクトース → 牛乳など

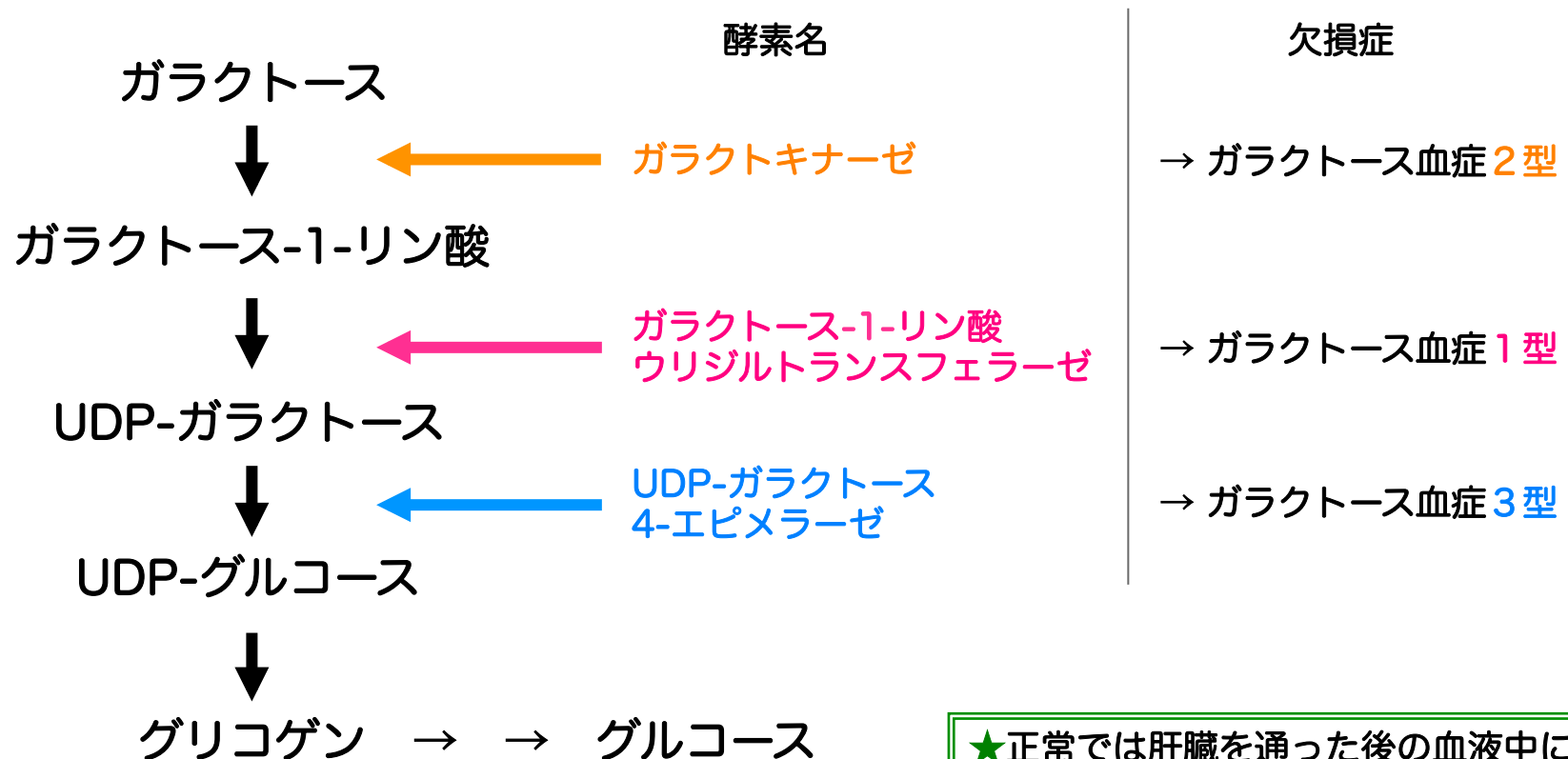
多糖類： でんぷん，グリコゲン など。
→どちらも多数のグルコースが結合したもので、枝分かれ構造が異なる。

ラクトース（乳糖）は、名前の通り哺乳類の乳汁に多く含まれる糖質です。乳糖は腸内でグルコースとガラクトースに分解されてから吸収されます。

乳児期は小さな体に大量の乳糖→ガラクトースが流入することになります。

ガラクトースの代謝

ガラクトースは腸管から吸収された後、門脈と呼ばれる血管を通過して肝臓に運ばれます。肝臓の細胞内には、ガラクトースの構造を変換する3種の酵素があり、下図のように順に作用します。



★正常では肝臓を通った後の血液中にガラクトースはほとんど含まれないこととなります。

酵素機能障害によるガラクトース血症

病型	症 状	発見頻度
1 型	授乳開始後より嘔吐・下痢・黄疸などが出現。 進行性の重篤な肝障害, 白内障	1人/100万人
2 型	白内障 (成長・発達などには影響なし)	1人/ 50万人
3 型	赤血球・白血球中の酵素機能障害に限られ、 臨床的に問題とならない。	1人/ 10万人

ガラクトース血症の新生児マス・スクリーニングは、重篤な1型が欧米白人に多いことから始まりましたが、日本人には極めて稀であることが明らかとなっています。広島県では過去1例も見つかっていません。

赤ちゃんが「ガラクトース陽性」と告げられても、ふつうにお乳を飲んで、体重が増えているようなら、1型を心配する必要はありません。

2型・3型を含めても、酵素機能障害によるガラクトース血症は非常に少ないはずですが、**広島県でガラクトース陽性から精査となる新生児の頻度は 1人/1,000人と高くなっています。**

門脈血流の異常による血中ガラクトース上昇

門脈は腸管で吸収された物質を集めて肝臓に運ぶ血管なので、栄養を胎盤から受け取る胎児期は、門脈血流の必要性が乏しい状態にあります。

実際に胎児の門脈血流の多くは、肝臓をバイパスする血管（静脈管）を通過して下大静脈へ流れ込むようになっています。

出生後、静脈管は速やかに閉鎖して、哺乳した栄養分が門脈から肝臓へ向かうようになります。

広島大学病院小児科では、ガラクトース高値例の原因解明に精力的に取り組み、**精査対象となる新生児の大半が門脈血流の異常による**ことを報告してきました。

- ・ 多くは**静脈管閉鎖の遅れ**によるもので、初診時の腹部超音波検査で診断されます。**ほとんどの場合1歳までに自然閉鎖**します。
- ・ 初診時すでにガラクトースが正常化しており、腹部超音波検査で静脈管も見られないケースは「**一過性高値**」と診断しています。スクリーニング採血時には静脈管血流が残っていたものと推測しています。
- ・ 肝内に**静脈管以外の異常血管**や**良性の血管腫**が見つかる場合もありますが、**1～2歳頃までに自然消失**するのが一般的です。
- ・ **肝外異常血管**は肝内のものに比べ稀ですが、**自然閉鎖しない傾向**にあります。

治療と予後

門脈血流異常によるガラクトース高値例のほとんどは、特に症状を呈することはなく、成長・発達とも順調に進みます。

軽度高値例の多くは無治療で経過観察します。

バイパス血流量がかなり多く、血中ガラクトースの高い状態が続く場合は、

- ・ガラクトース除去ミルクを与える食事療法を行います。
- ・異常血管が自然消失しない場合、カテーテルや外科手術による閉鎖の必要性を考慮することになります。

頻度は高くありませんが、ガラクトース血症1型以外の重大な原因として、胆汁流出不良による黄疸を呈する疾患が見つかる場合もあります。

新生児の通常黄疸は、胆汁流出不良によるものではありません。
哺乳が順調で、鮮やかな黄色か、それより濃い色の便が出ていれば否定的です。

初診時の血液検査で同時にチェックします。