

SCID, ライツゾーム病, 先天性 CMV 感染の 新生児スクリーニング

いづみ
泉のぶ
信 夫

キーワード：新生児スクリーニング, 拡大スクリーニング, 重症複合型免疫不全症 (SCID), 先天性サイトメガロウイルス感染, 遅発性感音性難聴

要 旨

タンデムマス検査の導入により新生児スクリーニングは大きく変貌し, さらに, 新たな候補疾患も名乗りを上げている。やはりタンデムマス検査によるライツゾーム病と, リアルタイム PCR 法による複合型重症免疫不全症 (SCID) と先天性 CMV 感染について概説した。CMV 感染に関し, 議論があるが, 筆者は時期尚早の立場から考えを述べた。1) 無症候性感染児の内, 言語習得に支障をきたす両側中等度以上の難聴をきたすのは 5% 以下である。2) 現在, 遅発性難聴をきたす児を予測できない。3) 現在, 無症候性感染児の遅発性難聴の発症予防手段はない。4) 遅発性難聴の原因の内, CMV 感染は 1/3 を占めるに止まる。5) 聴覚言語発達リスト (田中・神藤) の活用強化により遅発性難聴の発見が期待できる。難聴の原因診断のための保管検体の検討と, 特定地域のパイロット研究は重要である。

はじめに

新生児マススクリーニング (新生児スク) は今や, ガスリー法の時代から対象疾患数を増し, 変貌した^{1,2)}。島根大学医学部小児科, 山口清次教授は, その変貌の世界の牽引車のお一人であり, 日本の第一人者である。その先生を身近に, 恐縮であるが, その, 大変貌後の候補疾患について考え

てみた。

私は, 本誌に先天性サイトメガロウイルス (CMV) 感染症の感染対策についての最近の知見をまとめ, 考察した拙文を掲載いただいた³⁾。その際, 妊婦の CMV 抗体検査にも増して新生児の CMV 感染スクリーニング (CMV スク) が重要と考え, 続編とすべく準備した。しかし, 実際に世界にも, 日本にもその主張者は多いが^{4,5)}, 世界には, 「不適」とする見解もあり²⁾, 私も, CMV スクは現段階では時期尚早と考えるに至った。

どの新生児スク対象候補疾患にも共通するが,

Nobuo IZUMI.

出雲市立総合医療センター小児科

連絡先: 〒691-0003 島根県出雲市灘分町613