



MEDICAL OFFICE

医療の最前線からのワンポイントアドバイス

薬学部 准教授

石井 功

母子手帳に挿まれる一葉—先天性代謝異常等検査報告書

物心つくまでの記憶は脳の奥底にしま
い込まれて出てこないのか、あるいは全
く失われてしまうのか、現代科学によつ
ても明らかではありません。多分に主観
的であいまいな親の記憶を除けば、母子
健康手帳（以下、母子手帳）は子どもた
ちにとり最初のれっきとした「生きてき
た証」かもしれません。

わが国で1977年以降に生まれた
全ての方の母子手帳には「先天性代謝
異常等検査報告書」と記した一枚の紙
が挿まれていることと存じます。これ
は、生後1週間程の退院際に赤ちゃん
の踵を少し切り濾紙に採血し、それ
を各都道府県の衛生研究所で調べた後
に郵送されてくる、通称「新生児マス
スクリーニング」と呼ばれる検査の結
果報告書です。その目的は早期治療に
より病態の発症を予防することですが、
その指定検査項目の一つに、有毒なア

ミノ酸であるホモシステイン（システ
インに構造が似るという意味で命名）
が体内蓄積する高ホモシステイン血症
（別名ホモシスチン尿症）と呼ばれる病
気があります。主に単一遺伝子の欠損
によるこの遺伝性疾患の発症頻度は
20万人に1人とまれですが、高ホモシ
ステイン血症はその遺伝子が正常な多
くの人にも見られ、脳卒中や心筋梗塞
などの心血管病の発症リスクファクタ
ーとして認識されています。また妊娠
期における高ホモシステイン血症は、
妊娠高血圧症と合併し、時に致死的な
胎児の先天異常（二分脊椎や水頭症な
どの神経管閉鎖障害、1万人に1人）
の原因とも言われています。

血中ホモシステイン濃度を下げたため、
1998年パンやパスタなどの主要穀物
への葉酸添加を義務化した米国では、そ
れ以降国民の血中葉酸濃度は上昇し、血

中ホモシステイン濃度は低下して、それ
に伴って脳卒中や先天異常の患者が激減
したと言われています。一方わが国では、
妊娠1カ月以上前から妊娠3カ月まで食
品からの摂取に加え1日0.4mgの葉酸を栄
養補助食品から摂る方が良いという厚生
省（当時）通知が2000年に出された
ものの、その実効力はなく、むしろ若い
日本女性の葉酸摂取量は年々低下傾向に
あると言われています。

血中ホモシステイン濃度の上昇がどの
ように心血管病の発症につながるかを研
究している私は、授業で「自分の母子手帳
を見たことがありますか」と学生に問い、
葉酸に富む食品（ブロッコリ、枝豆、海
苔、レバー
など）の適
度な摂取
を勧めて
おります。



母子健康手帳（横浜市）表紙