

## (1) ちょっと気になる先天代謝異常症 ～臨床の基本から最新の研究まで～

**[講師]** 和田 陽一（東北大学 SiRIUS(医学イノベーション研究所)医学創生研究部 講師)

### **[要旨]**

代謝とは生命を維持するために生体内で行われる化学反応のことであり、酵素によって触媒される。つまり先天代謝異常症とは、代謝を担う酵素の活性が先天的に低下することを原因とする。タンデムマス法の実装化を通じて新生児マススクリーニング対象の先天代謝異常症は増加したが、スクリーニングの結果が判明する前に発症する場合、スクリーニング対象疾患であっても偽陰性を起こす場合、そもそもスクリーニングの対象疾患でない場合など、現在の新生児医療の現場においても先天代謝異常領域を避けて通ることはできない。しかし、個々の疾患の希少性や代謝経路の複雑性などによって、苦手意識を持たれやすい(と演者が思っている)分野である。

本セミナーでは、新生児科医の先生方が実際に遭遇する(かもしれない)先天代謝異常症の考え方や対応方法、また、実際の臨床的疑問を起点にして演者が取り組んでいる新たな検査法や治療法の開発研究の紹介を通じて、代謝という領域に少しでも興味や関心を持っていただければ幸いである。

### **[略歴]**

2010年3月 東北大学医学部医学科卒業  
2010年4月 倉敷中央病院 臨床研修医  
2012年4月 倉敷中央病院 小児科 専攻医  
2015年4月 東北大学大学院 医学系研究科 博士課程(小児病態学分野)  
2019年4月 東北大学病院 小児科 助教  
2023年9月 Visiting Fellow, Metabolic Medicine Branch, NHGRI, NIH  
2024年10月 東北大学病院 小児科 助教  
2025年4月 東北大学 SiRIUS(医学イノベーション研究所)医学創生研究部 講師

### **[資格]**

医学博士、小児科専門医・指導医、臨床遺伝専門医

### **[受賞歴]**

2012年 倉敷中央病院 Ivy Orator  
2019年 日本先天代謝異常学会 奨励賞・トラベルアワード  
2019年 東北大学小児科 荒川記念賞  
2023年 日本先天代謝異常学会 最優秀若手優秀演題賞  
2023年 欧州先天代謝異常学会 トラベルアワード

## (2) 出生前ステロイド療法の功罪 — 半世紀の臨床と、その先へ —

[講師] 高橋 司 (東北大学大学院 医学系研究科 周産期医学分野 助教)

### [要旨]

出生前ステロイド (antenatal corticosteroid: ACS) 療法は、1970 年代に胎児肺成熟効果が報告されて以来、早産児の新生児死亡、呼吸窮迫症候群 (RDS)、脳室内出血を減少させる治療として確立されてきた。現在では「ベタメサゾン 12 mg を 24 時間ごとに 2 回」あるいは「デキサメサゾン 6 mg を 12 時間ごとに 4 回」という投与法が世界標準として広く用いられている。コクランレビューを含む多くの臨床研究により、その有効性は明確に示されている一方で、効果が投与後 24 時間から 1 週間に限られること、早産予測の難しさから不必要な曝露を受ける正期産児が一定数存在すること、late preterm への適応拡大に伴う新生児低血糖や長期予後への懸念など、未解決の課題も浮き彫りになっている。

ACS 療法の効果は週数や投与から分娩までのインターバルによって様ではない。周産期死亡や重症合併症の予防効果は、投与後 2~7 日で最大となるが、近年の大規模コホート研究では投与後数時間以内から新生児死亡の減少が認められること、また 1 週間を超えても一定期間効果が持続する可能性が示されている。一方で、慢性肺疾患や神経発達予後に対する影響は週数や背景によって異なり、生存バイアスを含めた慎重な解釈が必要である。このように ACS 療法は「効く治療」である一方、「いつ・誰に・どのように投与すべきか」という点では未だ完成された治療とはいえない。

本講演では、これら臨床的課題を踏まえ、ヒツジ胎仔モデルを用いた最近の動物実験研究を紹介する。われわれの研究では、肺成熟効果は高いピーク血中濃度ではなく、低濃度のステロイド曝露を一定時間持続させることに依存することが示された。具体的には、胎仔血中ベタメサゾン濃度を約 2 ng/mL で 48 時間維持することで十分な肺成熟効果が得られ、従来の臨床投与量の半量以下でも同等の効果が得られる可能性が示唆された。これは、ACS 療法における「用量」「曝露時間」「投与方法」を再考する必要性を示す知見である。

ACS 療法は半世紀にわたり周産期医療を支えてきた一方で、その投与方法はほとんど変わっていない。本講演では、これまでの歴史とエビデンスを整理するとともに、動物実験から見えてきた新たな視点を通じて、今後の ACS 療法の最適化と、新生児科・産科が共有すべき課題について議論したい。

### [略歴]

2013 年 3 月 東北大学医学部卒業  
2014 年 4 月 八戸市立市民病院 初期研修  
2016 年 4 月 八戸市立市民病院 産婦人科後期研修  
2018 年 5 月 仙台市内で産婦人科後期研修  
2019 年 4 月 西オーストラリア大学大学院 留学  
2023 年 4 月 東北大学病院産科  
2024 年 7 月 西オーストラリア大学大学院卒業  
2024 年 9 月 東北大学公衆衛生修士課程卒業  
2024 年 10 月～現在 東北大学大学院 医学系研究科 周産期医学分野 助教

### (3) 小児心臓カテーテル治療の現在:PDA、ASD 治療を中心に

**[講師]** 川合 英一郎 (宮城県立こども病院 循環器科 部長)

#### **[要旨]**

小児の心臓カテーテル治療は心房中隔裂開術 (balloon atrial septostomy: BAS) に始まり、60 年以上の歴史を有する。動脈管開存 (PDA) に対する経カテーテル閉鎖術や心房中隔欠損 (ASD) 閉鎖術は、デバイスの改良とともに発展し、現在では日本国内でも低侵襲治療として普及してきた。現在主流となる金属メッシュ型の閉鎖栓を用いる治療も PDA で約 30 年、ASD で約 20 年が経過し臨床経験が蓄積され、安全性と有効性が確立されてきた。現在ではさらに低年齢、低体重への治療適応の拡大を目指し新規デバイスが登場している。

当院での治療経験を中心に、小児の PDA、ASD を中心としたカテーテル治療の現状を概説する。あわせて、近年日本で導入が進んでいる新生児に対する動脈管治療についても紹介する。

#### **[略歴]**

出身地: 長野県松本市 (松本深志高校卒)

2004 年 3 月 東北大学医学部卒業

2004 年 4 月 八戸市立市民病院 研修医

2007 年 4 月 東北大学病院小児科入局

2009 年 4 月 岩手県立中央病院小児科 医師

2010 年 4 月 東北大学病院小児科 医員

2010 年 10 月 宮城県立こども病院循環器科 医師

2012 年 2 月 アメリカ ルイジアナ州立大学シュリーブポート校 研究留学

2014 年 4 月 東北大学病院小児科 医員

2015 年 10 月 仙台市立病院小児科 医師

2016 年 4 月 宮城県立こども病院循環器科 医長

2018 年 4 月 東北医科薬科大学医学部小児科学教室 助教

2021 年 10 月 東北医科薬科大学医学部小児科学教室 講師

2022 年 4 月 - 現在 宮城県立こども病院循環器科 部長

#### **[免許・資格]**

医学博士 (2016 年 3 月)

日本小児科学会 小児科専門医、指導医

日本小児循環器学会 日本小児循環器学会認定専門医

臨床研修指導医