

新生児マススクリーニング検査で 発見できる疾患について

内分泌疾患 ホルモンの分泌異常によって起こる病気です。
飲み薬でホルモンを補うことなどにより治療します。

先天性甲状腺機能低下症	甲状腺から分泌されるホルモンが不足するために起こる病気です。 発育不良や精神発達の遅れなどの症状を引き起こします。
先天性副腎過形成症	副腎から分泌されるホルモンが正常に作られなくなるために起こる病気です。 脱水症状や発育不良などの症状を引き起こします。

代謝異常疾患 アミノ酸や糖の代謝異常、エネルギーを作る過程の障がい等によって起こる
病気です。特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などにより治療します。
(※) 新しい検査方法(タンデムマス法)により発見可能となった疾患

アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	フェニルケトン尿症	食事から摂ったタンパク質は、分解されてアミノ酸になり、身体の中で必要なものになります。 アミノ酸代謝異常症では、身体の中でアミノ酸をうまく分解できないために、特定のアミノ酸が身体に蓄積して、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。
	メープルシロップ尿症	
	ホモシスチン尿症	
	シトルリン血症1型(※)	
	アルギニノコハク酸尿症(※)	
有機酸代謝異常症 (7疾患)	メチルマロン酸血症(※)	有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。 特定の有機酸の代謝がうまくできずに、体内に溜まり、嘔吐、けいれんなどを引き起こします。
	プロピオン酸血症(※)	
	イソ吉草酸血症(※)	
	メチルクロトニルグリシン尿症(※)	
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)(※)	
	複合カルボキシラーゼ欠損症(※)	
	グルタル酸血症1型(※)	
脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)(※)	空腹時や運動時など、食事からのエネルギーが足りなくなると、体内の脂肪が分解して、エネルギーが作り出されます。 脂肪酸代謝異常症では、この過程がうまく働かず、重度の体調不良を引き起こします。
	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症(VLCAD欠損症)(※)	
	三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症(TFP/LCHAD)欠損症(※)	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症(CPT1)(※) (CPT2)(※)	
ガラクトース血症	ガラクトース(食べ物に含まれる糖の一種)の分解がうまくできないため、ガラクトースが体内に蓄積して、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を引き起こします。	

新生児マススクリーニング のご案内



新生児マススクリーニングとは

生まれつきの病気(先天性代謝異常等)を、赤ちゃんのうちに見つけることで、早い時期に治療を行い、赤ちゃんが健やかに成長できるようにするための検査です。

新しい検査方法(タンデムマス法)の導入により20疾患の検査が可能となりました。

検査の受け方

1. このパンフレットをよく読みます



2. 申込書に記入します。



3. 出産する医療機関に申込書を提出します。



新生児マススクリーニング Q&A

Q どんな検査を受けるのですか？

A. 生後5～7日目（日齢4～6日）の赤ちゃんのかかたから、少量の血液をろ紙にしみこませて、専門の検査機関に送って検査します。

Q 検査料は必要ですか？

A. 検査は無料で受けられます。ただし、医療機関が定める採血料等が別途必要になります。

Q 検査は必ず受けないといけないですか？

A. 早期発見、早期治療により障害の発生を予防するための大事な検査です。検査を受けなくて後に病気が発症した場合、赤ちゃんに障害が残る事がありますので、全員に検査を受けていただくことをお勧めしています。全国全ての自治体で実施しており、生まれてくる赤ちゃんのほぼ全員が受けています。

Q 検査の結果はどのように分かりますか？

A. 異常が疑われた場合は、すぐに採血した医療機関を通じてお知らせします。正常の場合は、採血を行った医療機関に結果が郵送されます。

Q 再検査と精密検査の違いは？

A. 再検査とは、最初の検査で確実に正常と判断できない時に、念のためもう一度検査するという事です。初回あるいは再検査の結果、疾患の疑いがある場合には精密検査となります。精密検査は専門の医療機関で、病気かどうかを正確に診断するために行う検査です。

Q 本当に病気と診断される赤ちゃんはどのくらい？

A. 病気によって、発見頻度は異なりますが、一番多い先天性甲状腺機能低下症で約3千人に1人、他の病気では数万人から数十万人に1人の割合です。

Q 赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなる？

A. 新生児マススクリーニングで見つかる病気の多くは、早いうちに発見することで、発症を予防したり、治療することができます。採血医療機関から、精密検査や治療ができる医療機関への受診をおすすめいたします。大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても、速やかに専門的な治療が受けられるように、精密医療機関、専門の医師、並びに保健所保健師が連携し、相談支援する体制が整っています。

新生児マススクリーニングについて説明事項

①検査で病気が疑われた赤ちゃんの治療の状況等を把握するためまた、再検査、精密検査において未受診の場合等において、保健所保健師より保護者の方へ連絡させていただくことがあります。

②この検査で得られた個人情報は、陽性時の医療支援や保健所保健師による支援の目的以外に利用することはありません。また、検査結果は、県が行う医療統計に利用しますが、赤ちゃん個人の情報を公表することはありません。

