

# 新生児マス・スクリーニングQ&A

# 新生児マス・スクリーニングのお知らせ

## Q1 この検査の目的は何ですか？

**A** 見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつきの病気を持っていることがあります。そのため、早期に発見・治療を行い、知能や発育の発達障害を防ぐ為に行います。

## Q2 どんな病気が見つかりますか？

新生児マス・スクリーニングで見つかる疾患には次のようなものがあります。

### 内分泌疾患

#### ・先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）

甲状腺から分泌されるホルモンが不足する疾患です。成長の遅れや知能障害が起きることがあります。

#### ・先天性副腎過形成症

副腎から分泌される副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。発育不良や重度の脱水で緊急を要することがあります。

### 代謝異常症

#### ・糖質代謝異常症（ガラクトース血症）

ミルクに含まれる糖が上手く利用できないと精神発達の遅れや肝臓に障害を起こすことがあります。

#### ・アミノ酸代謝異常症

食物から摂ったたんぱく質が分解されてアミノ酸になります。代謝に不具合がある場合はアミノ酸が蓄積されて障害を起こします。フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシチン尿症、シトルリン血症1型、アルギニンコハク酸尿症などがあります。

#### ・有機酸代謝異常症

アミノ酸が分解されていく過程でカルボン酸の形をとる中間代謝体を有機酸と言います。中間代謝過程に不具合がある場合に有機酸が蓄積されて障害を起こします。メチルマロン酸血症、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（HMG）血症、複合カルボキシルラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型などがあります。

#### ・脂肪酸代謝異常症

炭水化物からのエネルギーが足りなくなると中性脂肪から脂肪酸が外れてそれが代替エネルギー源になります。代謝に障害があると空腹時などにエネルギー産生不全状態に陥ります。中鎖アシルCoA脱水素酵素（MCAD）欠損症、極長鎖アシルCoA脱水素酵素（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（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-1（CPT1）欠損症などがあります。  
※新生児マス・スクリーニングではまれに上記以外の疾患が見つかることもあります。

## Q3 検査の費用はいくらですか？

**A** 検査は無料で受けられますが採血などに必要な費用は自己負担となります。採血料金等については医療機関にお問い合わせください。

## Q4 検査は受けなければいけませんか？

**A** 検査は強制ではありませんが検査を受けずに後に病気が発生した場合、赤ちゃんに障害が残ることがありますので全員の方に受けていただくことをお勧めしています。

## Q5 実際にどんな検査をするのですか？

**A** 生後4～7日目の赤ちゃんのかかとから、少量の血液を採取して行う血液検査です。ろ紙にしみ込ませた血液を検査機関で検査します。

## Q6 検査の結果はどのように通知されますか？

**A** 検査の結果は、異常がない場合は採血から通常2週間程で採血した医療機関に郵送されます。異常が疑われる場合には直ちに採血医療機関を通じてお知らせします。検査施設への個別の問い合わせは受け付けておりません。

## Q7 再検査と精密検査の違いは何ですか？

**A** 再検査とは最初の検査で確実に正常と判断できない場合に、念のためもう一度行う検査です。25人に1人程度の割合で再検査が必要となります。精密検査は初回検査または再検査の結果、疾患の疑いがある場合に専門の小児科の医療機関で病気かどうかを正確に診断する為に行う検査です。精密検査を受けた赤ちゃんが全て患者と言う訳ではなく、診断の結果正常となる場合もあります。精密検査は500人に1人程度の割合で必要になります。また、疾患によっては検査が保険適用されておらず、全額自費となることもあります。

## Q8 赤ちゃんの病気が疑われた場合どうなるのですか？

**A** 採血した医療機関を通じてご連絡いたします。その際に精密検査や治療が出来る医療機関をお知らせしますので必ず受診してください。万が一病気が発見されても治療にかかる費用の一部は公的援助を受けられる場合がありますので、医療機関にてご相談ください。

## ☆新生児マス・スクリーニングとは☆

生後4～7日目の全ての赤ちゃんを対象とした検査です。見かけは元気な赤ちゃんであっても生まれつき病気を持っていることがあり、知らずに放置すると障害が発生することもあります。また、病気の中には早期発見・治療を行うことで障害の発生を予防したり、重い症状が出ないように注意したりすることが出来ます。そのため、新生児マス・スクリーニングは発症前に病気を見つけるとても大切な検査です。



## ☆対象疾患☆



大きく分けて内分泌疾患と代謝異常疾患に分かれます。内分泌疾患は先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症が対象です。代謝異常疾患はさらに糖質代謝異常症（ガラクトース血症）、アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症など）、有機酸代謝異常症（メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症など）、脂肪酸代謝異常症（中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症など）に分かれます。各代謝異常疾患については左記をご覧ください。

## ☆ご家族の方へ☆

新生児マス・スクリーニングの検査で異常が発見された場合、その情報をお住まいの地域の保健所等に通知させていただき、精密検査の受診確認や保健指導の為に保護者様へ連絡を取らせていただくことがあります。

新生児マス・スクリーニングの対象疾患にはいずれも治療法があります。適切な治療を受けることで多くの新生児は健康に発育しますが、生後すぐに病気を発症した場合など、この検査が有効でないことがあります。また、軽症の場合には検査値が顕著な異常を示さないことがあり、全ての疾患を確実に発見できるとは限りませんのでご了承ください。

静岡県・静岡市・浜松市と検査機関においては、新生児マス・スクリーニング事業における個人情報の保護には十分配慮しています。各自治体において、この検査の有効性を評価する為の追跡調査を実施しています。新生児マス・スクリーニングの結果を広報やホームページ等で公開することがありますが、氏名などの個人情報が公表されることはありません。また、検査終了後に検査法の改良や他の病気の検査法の開発に使用済みの検体が用いられることがありますが、いずれの場合にもプライバシーは厳密に守られますのでご安心ください。



## どこにいったら受けられるの？

新生児マス・スクリーニングの実施主体は都道府県及び政令指定都市です。検査料金は公費負担により行われていますが保護者の方は採血料のみご負担ください。検査のお申し込みは、産科医療機関にて添付の「申し込み用紙」に必要事項を記入の上、産科医療機関へご提出ください。

静岡県健康福祉部 子ども未来局 子ども家庭課	054-221-3309
静岡市保健福祉局 保健衛生部 健康づくり推進課	054-221-1574
浜松市健康福祉部 健康増進課	053-453-6117



**AQUA**



**TOYOTA  
レンタリース**



**PRIUS**

## よいクルマ、よいサービス

# トヨタレンタリース 浜松

元城店 ☎ 0120-01-0071  
 浜松駅前店 ☎ 0120-61-0097  
 天王店 ☎ 0120-10-2234

磐田駅前店 ☎ 0120-30-0211  
 掛川店 ☎ 0120-71-0095  
 URL <http://www.r-mark.co.jp>

営業時間 8:00～20:00 年中無休（時期により短縮営業の場合あり）