



看護師
徳丸 佳

新生児マススクリーニング検査について

～大切な赤ちゃんを守るためご家族がいま、できること～

日本では生まれてすぐの赤ちゃんから、少量の血液を採取して行う「新生児マススクリーニング検査」が実施されています。ご家族の中には耳にされたことがある検査だと思えます。熊本県では、検査内容が2019年2月に続き、2021年2月より変更になりました。今回はこの検査の内容や変更された点についてお話しします。

☆「新生児マススクリーニング検査」について☆

Q新生児マススクリーニング検査とは？

「先天性代謝異常等検査」ともいわれています。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ます。身体の中で栄養やエネルギーを上手に利用することができない病気や身体の働きを維持するために必要なホルモンを作ることができない病気を見つけるための検査です。病気の中には早期発見・早期治療することで、成長発達への影響を最小限に抑え、重症化の予防につながる事ができます。

日本では国の事業として任意の検査となりますが、ほぼ100%の赤ちゃんが受けています。

☆検査の内容について☆

Q検査はどのようにするの？

母乳やミルクを飲み始めた生後4～6日目の赤ちゃんのかかとからほんの少し血液を採取します。専用のろ紙に採取後、専門の検査機関で検査を行います。

Q検査対象の疾患は何かあるの？

- * 糖代謝異常症
 - ①ガラクトース血症
- * 内分泌疾患
 - ②先天性副腎過形成症
 - ③先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)
- * アミノ酸代謝異常疾患
 - ④フェニルケトン尿症
 - ⑤メープルシロップ尿症
 - ⑥ホモシスチン尿症
 - ⑦シトルリン血症1型
 - ⑧アルギニノコハク酸尿症
- * 有機酸代謝異常疾患
 - ⑨メチルマロン酸血症
 - ⑩プロピオン酸血症
 - ⑪イソ吉草酸血症
 - ⑫3-メチルクロトニルグリシン尿症
 - ⑬3-ヒドロキシメチルグルタル酸血症

- ⑭複合カルボキシルゼ欠損症
- ⑮グルタル酸血症Ⅰ型
- * 脂脂肪酸代謝異常疾患
 - ⑯中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
 - ⑰極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
 - ⑱三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
 - ⑲カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症
 - ⑳カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症

☆「新しいマススクリーニング検査」について☆

Qどのように変更になったの？

上記⑳疾患



ライソゾーム病(ファブリー病、ボンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型)

- 2019年2月
重症複合免疫不全症、低ホスファターゼ症
- 2021年2月
脊髄性筋萎縮症、等が追加

※追加となった3項目の検査を行うためにはライソゾーム病の同意が必要となります。説明を行い、下の写真の同意書に必要事項をご家族に記入して頂きます。



Q疾患が追加となったが採血の量は増えますか？

従来と同じ採血の量となるため赤ちゃんに新たに採血の負担はありません。

採血に使用する用紙は右の写真のろ紙に血液を染み込ませます。

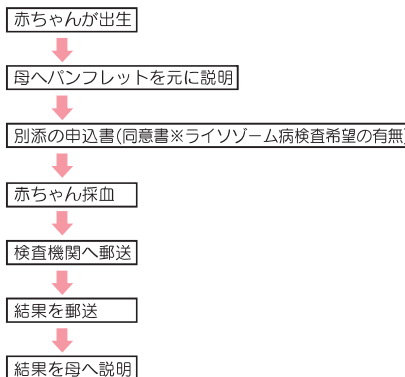


Qかかる費用は？

⑳疾患についての検査費用は、熊本県・熊本市では小児のしょうがい発生予防と、保護者の費用負担軽減目的で公費にて負担しています。

しかし、ライソゾーム病の5項目の検査費用は、任意検査となるためご家族の負担となります。

Q結果が返ってくるまでの流れは？



☆ご家族へ☆

福田病院でも、新生児マススクリーニング検査を受けたことで、病気を早期に発見し、治療することができた赤ちゃんがいっぱいいます。ぜひ、赤ちゃんの健やかな成長のためにご家族で考えてみてください。赤ちゃんへの検査や治療をはじめ、はじめて耳にする言葉に不安を抱かれる方も少なくないと思います。この検査に限らず、妊娠から育児に関することで分からないことがある際は気軽に声を掛けください。これからもご家族が笑顔で過ごして頂けるよう福田病院スタッフ一同サポートさせていただきます。

引用参考文献 熊本県版 新生児マススクリーニング説明用パンフレット
KMバイオロジクス株式会社 新生児マススクリーニングセンター

Q結果が出るまでどのくらいかかりますか？

採血から2～3週間程度で福田病院に結果が郵送されます。その後医師より説明を行い、結果をお渡しいたします。

Qもし結果が「要再検」で戻ってきたら

もう一度検査を行い、その検査が「要精密検査」の場合は熊本大学病院(専門の医療機関)の受診が必要となります。

当新生児センターに入院中の赤ちゃんの場合は主治医の判断のもと経過を診ながら対応します。

☆おまけ☆

Qライソゾーム病ってどんな病気なの？

人の細胞の中にあるライソゾームの中の酵素が動かなくなったり、働きが悪くなると分解されるべき物質を消化できなくなります。

その結果として細胞に不要な物質がたまることで、細胞がうまく機能できず身体の様々な部分に症状があらわれる病気です。

ライソゾーム病にはボンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症などがあります。とても稀で診断や治療が難しい病気です。

特定疾患(難病)および小児慢性特定疾患に指定され、診断が確定すれば国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。

ライソゾーム病は大変難しい病気です。放っておくと、どんどん症状が進行していきます。ぜひ、ライソゾーム病の検査を受けましょう！

