

『新生児マス・スクリーニング』って何？

～赤ちゃんの健やかな成長を願って～

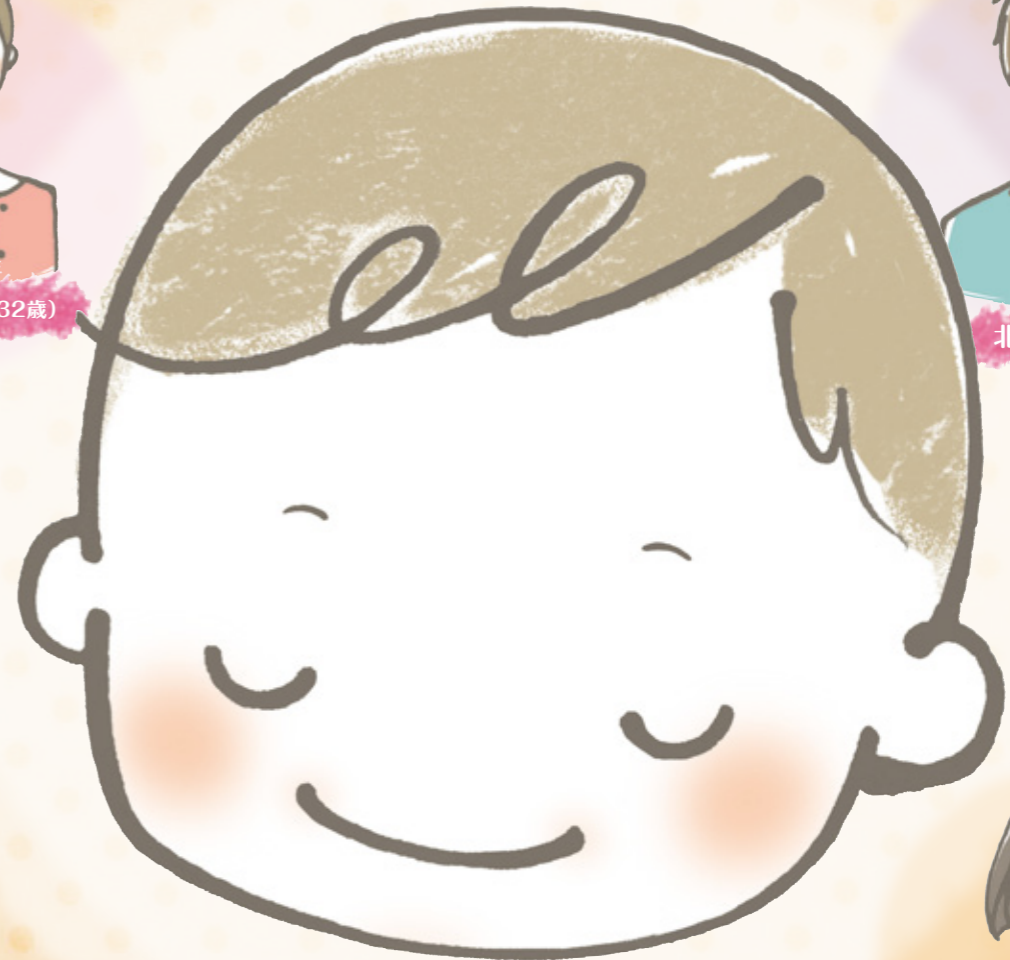
赤ちゃんの健康を考えるシリーズ ②



北野 めぐみさん(32歳)



北野 大地さん(33歳)



北野 夢ちゃん



みちこ先生(主治医)



発行 一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター
〒062-0931 札幌市豊平区平岸1条8丁目6-6
電話(011)824-1348 FAX(011)824-1627

道薬検

検索

赤ちゃんは家族や地域、社会の大切な宝であり、未来への希望です。

北野大地さんとめぐみさんご夫婦にはもうじき待望の赤ちゃんが誕生します。

ずっとずっと願っていた赤ちゃん。その夢がようやく叶うのです。

1ヶ月後に生まれるのは女の子。名前はすでに“夢ちゃん”と決めています。

「彼女は家族の明日への希望、未来への夢。だから元気に生まれてきてね。そして、健やかに育ってね」

“夢ちゃん”と会える、その日を楽しみに、今日もお腹の中の彼女と会話する、北野さんご夫婦です。



北野 夢ちゃん



北野 めぐみさん(32歳)

北野 大地さん(33歳)



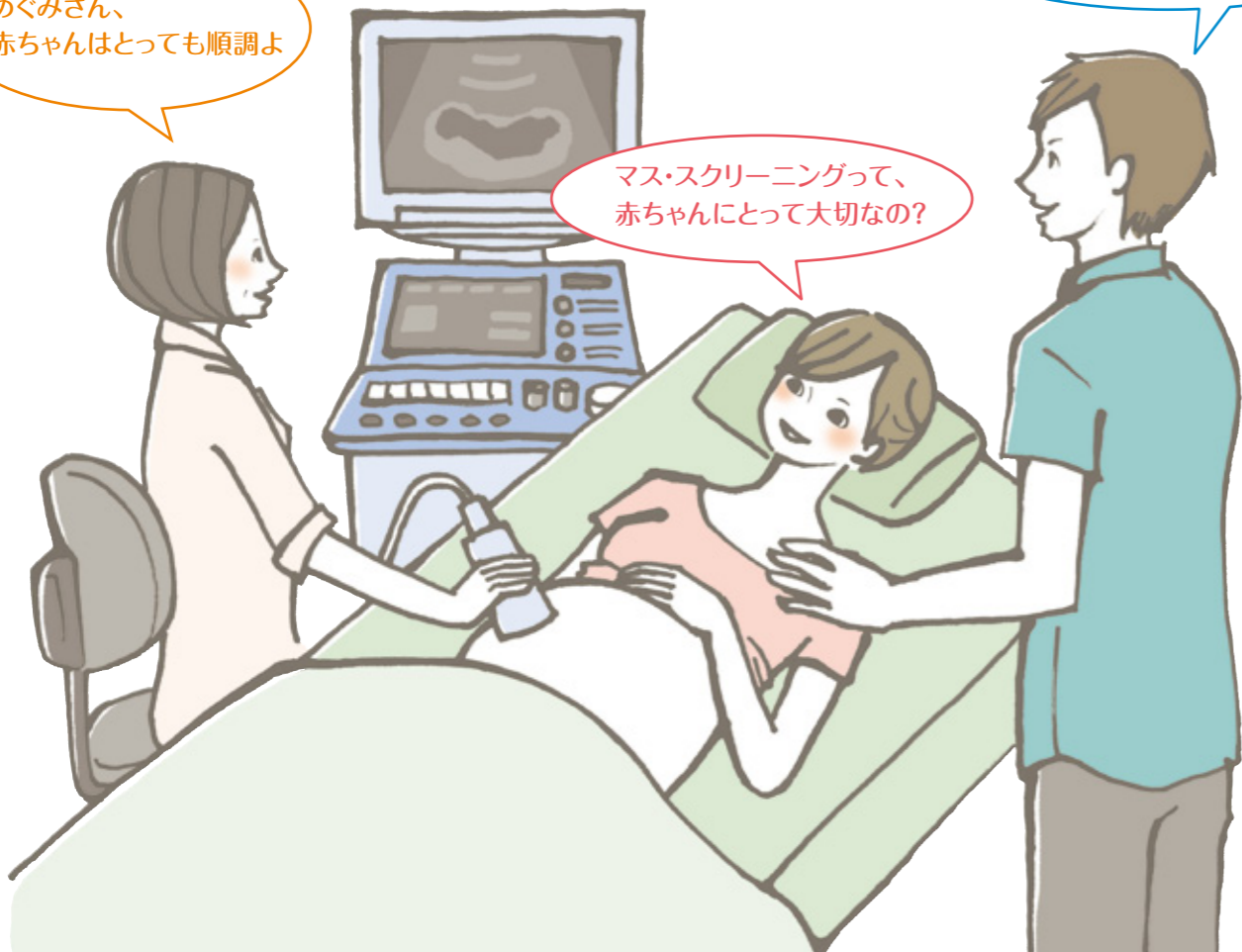
先生、マス・スクリーニングのこと、教えてください。

今日は病院の健診日。めぐみさんは夫の大地さんと連れ立って、主治医のみちこ先生の元を訪れました。そこで、前から気になっていた、赤ちゃんのマス・スクリーニングについて、聞いてみました。

めぐみさん、
赤ちゃんはとっても順調よ

マス・スクリーニングって、
赤ちゃんにとって大切なの？

どんな検査なのか
わかりやすく教えてくださいませんか？



じゃ、マス・スクリーニングってなに？ってことから説明するわね。
生後4～6日の赤ちゃんからちょっと
採血するだけだから、検査に危険はないのよ。

新生児マス・スクリーニングとは？

赤ちゃんの代謝とホルモンの 病気は早く見つけてあげることが大切です。

赤ちゃんの中には、体に取り入れた栄養を、成長や活動のためのさまざまな物質に変化させる「代謝」に必要な酵素や、体の発育やはたらきを調節する「ホルモン」が生まれつき欠乏していたり、つくる力が弱い子がいます。このような赤ちゃんをそのままにしておくと知能障がいや発育障がい、ときにはショックや肝機能異常で生命にかかわることもあります。

でも、これらの病気は早期の発見と治療によって障がいの発生を未然に防ぐことができます。そのための検査が「新生児マス・スクリーニング」です。わが国では1977年(昭和52)から開始され、6つの病気が対象でしたが、タンデムマス法という技術の開発によって、現在では20種類以上の病気の検査が可能となりました。

代謝

ホルモン



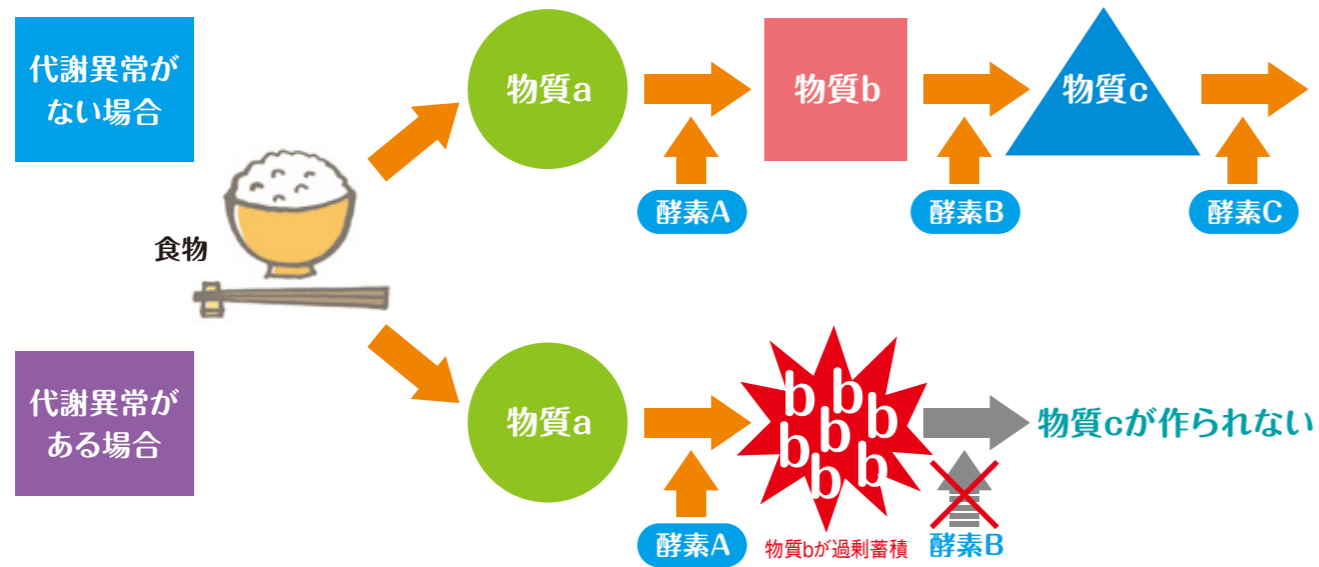
次のページからは、赤ちゃんの代謝とホルモンの病気について説明しましょう。

病気のしくみについて、おぼえておきましょう!

代謝の役割とその病気について

私たちは食物を食べ、その栄養素を消化吸収しています。その際、さまざまな酵素の作用によって、それぞれの目的に適した物質に変化させて利用しているのです。この働きのことを『代謝』といいます。

例えば、ごはんなどの炭水化物はいったんブドウ糖など、体に吸収しやすい形に変えられます。この時活躍する酵素の一つがアミラーゼです。これらの酵素はタンパク質の一種ですが、もし何らかの原因で酵素が作られなかったり、不足すると代謝は次の段階に進めません。すると特定の物質が体内にたまりすぎたり、必要な物質が作られなかったりして、成長が妨げられたり、知的障がいや肝機能の異常などがもたらされる場合があります。これが「代謝の病気」です。

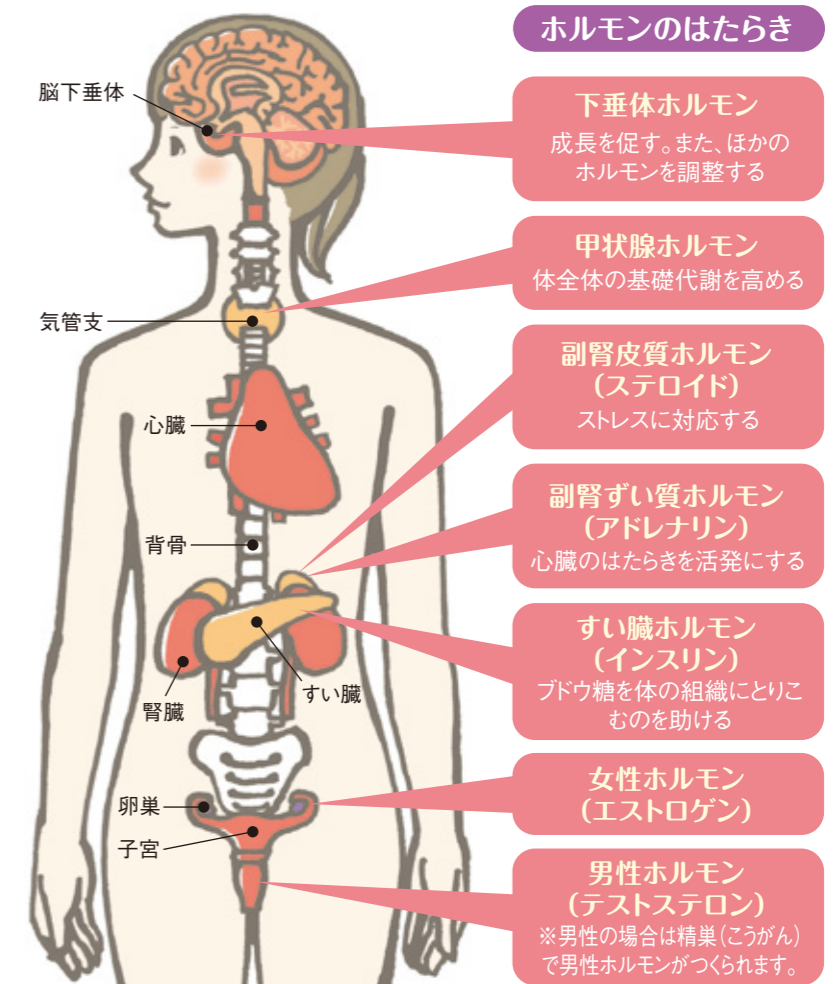


ホルモンの役割とその病気について

私たちの体は、ホルモン(内分泌)、自律神経、免疫などのしくみが互いに調節しあって、ストレスや環境の変化から自らの健康を守っています。

ホルモンは脳下垂体や甲状腺、副腎などの器官から分泌され、特定の臓器に運ばれ、体の発育を促したり、体の働きを調節したりしています。このホルモンが多く出すぎたり不足したりするとバランスがくずれて、さまざまな病気を引き起こします。

例えばのどにある甲状腺からは代謝を調節する甲状腺ホルモンが分泌されていますが、何かの原因でこのホルモンが足りないと、赤ちゃんは体の成長や知能の発達が遅れるなどの病気になってしまうことがあります。



検査ではどんな病気を発見できるの？

かつて検査できたのは、6種類の病気だけだったのだけど、今ではタンデム型質量分析計の導入によって、20種類以上の代謝異常症と内分泌疾患(ホルモンの異常)が検査できるようになったのよ。

※主に対象としているのは19疾患。その他にも見つけられる疾患が数種類あります。

■タンデムマス(タンデム型質量分析計)

タンデムマス法は、道内では札幌市が2005年(平成17)から調査研究を始め、2010年(平成22)に事業化した後、道内の他の自治体でも2012年(平成24)から実施しているのよ。



すごい進歩ね

助かる赤ちゃんが増えるってことですよ

タンデムマス法の導入によって、より多くの疾患について検査ができるようになったのよ。

主な内分泌疾患

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がいがあることがあります。

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。

主な代謝異常症

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体質です。精神発達の遅れや、肝臓に障がいをおこすことがあります。

アミノ酸代謝異常症

食物から摂ったタンパク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と蓄積したアミノ酸が体に障がいを起こします。どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、さらに細かく分類されます。

【対象疾患】

フェニルケトン尿症、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I型、アルギニノコハク酸血症など。

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はずれてそれが代替エネルギー源になります。代謝に障がいがあると空腹時などにエネルギー不足に陥って、重度の体調不良を生じることがあります。利用できない脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

【対象疾患】

中鎖アシルCoA脱水素酸素欠損症(MCAD)、極長鎖アシルCoA脱水素酸素欠損症(VLCAD)、三頭酸素(TFP)/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酸素欠損症(LCHAD)、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症(CPT-1)など。

有機酸代謝異常症

アミノ酸が分解していく過程で、カルボン酸の形をとる中間代謝体を有機酸といいます。中間代謝過程の不具合のために有機酸がたまって障がいを起こします。有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

【対象疾患】

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血症(HMG)、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症I型など。

※上記のうち、「内分泌疾患」と「ガラクトース血症」については、従来の検査方法で行われています。

そして1か月後、ついに夢ちゃん誕生!

感動の親子のご対面。夢ちゃんは、想像通りの可愛い赤ちゃん。さて、どっちに似たのかしら。

それはともかく、今日は大地さん、めぐみさんのご両親も駆けつけ、病室は大にぎわい。

新人のパパ、ママはそわそわどきどき…。



いっぽう、看護師さんは夢ちゃんから血液を採取しています。
検査のため、ちょっとだけ赤ちゃんの血液をもらいます。
生後4~6日目のすべての赤ちゃんが対象です。

■検査システム



“遺伝的な病気”というと不安に思われるでしょうが、早く見つけて治療できさえすれば、心配はいりませんよ。

—マス・スクリーニング導入以前と以後の違い

導入以前は、幼児期の病気の原因が不明で、その後代謝異常疾患とわかったものの、手遅れで後遺症が残るといったケースが見られました。しかし、マス・スクリーニングによる早期発見で、例えば代表的な病気であるフェニルケトン尿症などは、皆さん普通に成人して社会生活を営んでいます。脳の成長でいえば、2歳くらいまでに成人に近い組織が出来上がるので、その間の治療がとても大切になります。

—代謝異常疾患の原因は?

代謝異常疾患は遺伝的な病気です。遺伝性の酵素欠損症といえますので、親や兄弟も症状はなくても保因者であるケースも考えられます。ですから次のお子さんの時も注意が必要です。治療法は病気によってさまざまですが、治療用のミルクも開発されていて、食事療法や薬物療法の併用など、ほぼ確立しているといえます。

—タンデムマス法について

乳幼児突然死症候群(赤ちゃんの突然死)の原因の一部に先天性代謝異常症があるといわれています。実はタンデムマス法の導入には『赤ちゃんの突然死を防ぐ』という目的もあるのです。タンデムマスの最大のメリットは、たくさんの検体を一度に調べられ、多

国立病院機構
北海道医療センター
統括診療部長
ながお まさよし
長尾 雅悦先生



1987年(昭和62)札幌医科大学大学院修了(小児科学)。1990年(平成2)米国Yale大学遺伝学部門留学。その後国立療養所小樽病院小児科、国立西札幌病院小児科を経て、2010年(平成22)より北海道医療センター小児科勤務。この間、2001年(平成13)より北海道および札幌市のマス・スクリーニングコンサルタント医に従事。
〈所属学会など〉
日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本マススクリーニング学会評議員 ほか

種類の疾患の可能性を発見できることです。検査スピードも迅速なので、その結果、ランニングコストも安く済みます。

—コンサルタント医として大変なことは?

検査機関のデータに基づいて、再検査や精密検査の必要性、治療の方針などを的確に判断することが求められます。一刻を争う病気か、程度がどんなものか、再検査するべきかどうかなどを迅速かつ正確に予測することが大切ですので、緊張しますし、その点では大変ですね。

なるほど



これなら安心ね

マス・スクリーニングの受診率はほぼ100%。 諸外国と比べても、日本の医療と支援体制は最も優れているといえますね。



北海道大学
医学部附属病院
小児科医
たじま としひろ
田島 敏広先生

1986年(昭和61)に北海道大学医学部を卒業後、帯広協栄病院や札幌厚生病院、釧路赤十字病院、網走厚生病院、北海道大学医学部附属病院などに小児科医として勤務。2001年(平成13)より北海道大学大学院医学研究科・病態制御学専攻・生殖発達医学講座・小児発達医学分野・助手を経て現在、講師。また、北海道と札幌市のマス・スクリーニングコンサルタント医を委嘱されている。

〈所属学会など〉
日本小児科学会、日本小児内分泌学会、日本内分泌学会、日本糖尿病学会 など

—マス・スクリーニング導入以前と以後の違い

先天性甲状腺機能低下症でいえば、以前はミルクを飲む力が弱い、おなかが膨れる、黄疸が長く続くといった症状や、首がすわらない、おすわりや寝返りが遅いなどの成長の遅れでようやく病気に気づくため、治療が遅くなり、重症の精神運動発達の遅れが多く見られました。しかし、マス・スクリーニングによって、早期発見と早期治療が可能となり、現在ではお子さんが正常な社

会生活を送れるようになりました。また、副腎過形成症でも大きな成果が上がっています。以前は発見前に副腎不全というショックで亡くなるお子さんもいましたが、現在はそのようなことはありません。

—検査の安全性と信頼性について

検査に使う血液は赤ちゃんのかかとから少し採血するだけですから、まったく心配いりません。また、検査機関の熟練スタッフと検査機器の進歩によって、検査データの信頼性(精度)は大変高いものがあります。

—疑わしい結果が出た場合にはどうなりますか?

まず、赤ちゃんが生まれた病院を通して再検査を行います。検査や治療で思い悩むことがあるかもしれませんが、万が一病気が疑われても、精密検査や専門医による治療などの支援体制や、費用面でも医療補助が整っているので安心です。乳児健診から始まり、行政や保健機関も係わって見守る日本の制度はどの先進国にもない、進んだ制度といえます。

最新の検査機器と厳重な管理の下で検査がおこなわれているのね。

ある日私たちは、みちこ先生と一緒に検査機関の一つである(一財)北海道薬剤師会公衆衛生検査センター(道薬検)を訪ねました。そこで、みち子先生が検査の様子をレポートしてくれました。

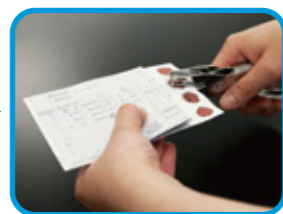
ここでは札幌市以外の道内の赤ちゃんの血液を検査しています。2013年度(平成25年度)には23,326人の赤ちゃんの検査を行ったとのこと。すごいですね。



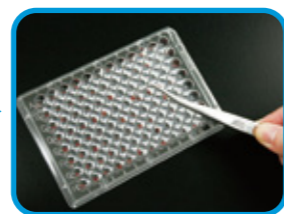
検査は大きく2つの方法に別れます



血液ろ紙(血液のしみた検体)。



3mmの血液ディスクを打ち抜きます。



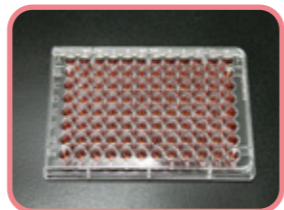
血液ディスクをマイクロプレートに入れて検査を行います。

では早速、「ホルモンについての検査」と「代謝についての検査」をそれぞれ見ていきましょう。

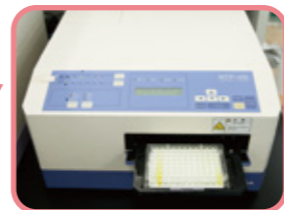


ホルモンの検査に使用する抗原抗体反応を利用した酵素免疫法(ELISA法)

試薬を入れて16~20時間かけて抽出し、反応させます。



余分な内容物を除去します。



比色計(吸光プレートリーダー) 発色剤を入れて比色計でホルモンの量を測定します(ホルモンの量で色が変わります)。



蛍光プレートリーダー ガラクトース検査では蛍光の強さでガラクトースの量を測定します。

とっても細やかな作業なのね。



血液成分を固定し、内部標準試薬を含んだ溶液で抽出します。



抽出液を別のプレートに採取し、タンデムマスにセットします。



タンデムマス(タンデム型質量分析計) 分子量の測定によって、多種の物質の検出と定量を行います。

代謝異常症検査に使用する質量分析を利用したタンデムマス法

毎日大変ですが、私たちの検査が赤ちゃんの命を守ることに繋がっていることにやりがいを感じています。



試験検査部 林 三起子 課長



一日頃の検査で心掛けていることは何ですか?

マス・スクリーニングは赤ちゃんにとって、とても重要な検査ですから、お預かりした血液検体の一つひとつが赤ちゃんの命だと思って、大切に扱っています。

一日の検査数はどのくらいでしょうか?

札幌市以外で出生した道内の赤ちゃんの血液検体がすべてここに集められます。再検査なども含めると、一週間平均で500件近い検査数になります。

とても多い検査数ですね。

検査機器の管理も大変なのは?

はい。日頃からの機器のメンテナンスが大切です。とりわけタンデムマスでは、検査の精度管理(常に正しい検査値が出るように調整すること)に気を付けています。

その他、検査スタッフの皆さんが留意していることは?

当たり前のことですが、赤ちゃんの血液検体は重要な個人データです。ここでは、たくさんの赤ちゃんの検査データを扱っていますので、その情報は厳重に管理されていますし、私たちも検査データの取扱いには常に細心の注意を払っています。

皆さん、赤ちゃんの健康のためにこれからも頑張ってください。今日はありがとうございました!

Q1 検査は受けなければいけませんか？

A1

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症した場合、赤ちゃんに障がい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。「新生児マス・スクリーニング」は障がい発生を予防する公的事業として、わが国では1977年(昭和52)から全国で実施されています。



Q2 検査にお金がかかりますか？

A2

検査は無料で受けられます。ただし採血に必要な費用は自己負担となる場合がありますので、こちらは各医療機関にお問い合わせください。

Q3 再検査(再採血検査)と精密検査の違いは？

A3

再検査(再採血検査)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ことです。再検査は100人に1人程度の割合で必要となります。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。精密検査は専門の小児科の医療機関で病気かどうか正確に診断するために行う検査です。ただし精密検査を受けた赤ちゃんがすべて患者というわけではなく、診断の結果、正常と判断される場合もあります。



Q4 精密検査は、大きな都市の病院に行かなければ受診できませんか？

A4

小児科医のいる地域の基幹病院(精密検査医療機関)であれば受診できます。何か異常があれば、コンサルタント医と地域の精密検査医療機関の医師が連絡を取り合い、そこで検査や治療を受けられます。道内のどこに住んでいても、検査や治療のシステムが整っているので安心です。*P11参照

新生児マス・スクリーニング INFORMATION

日本マス・スクリーニング学会

www.isms.gr.jp/

こども健康倶楽部

<http://kodomo-kenkou.com>

北海道保健福祉部子ども未来推進局 子育て支援グループ

www.pref.hokkaido.lg.jp/ (北海道ホームページ内)

札幌市衛生研究所

www.city.sapporo.jp/eiken/

新生児マス・スクリーニングで発見される「先天性代謝異常症」はどれも希少疾患であり、現在多くの患者会も発足しており、患者さんやご家族の支えになっています。

ご家族の方へ

新生児マス・スクリーニングで発見できる疾患は技術の進歩とともに大幅に増えました。いずれの疾患にも治療法があり、適切な治療を受けることで多くの新生児は健康に発育することができます。病気によっては、検査結果が判明する前に発症していたり、体調不良を起こしている場合もあるかもしれません。しかしその場合でも、早期の診断で迅速な治療が可能のため、マス・スクリーニングによる早期発見の効果が期待されているのです。

また、タンデムマス法の導入によって、主に対象としている19疾患以外の病気が見つかる場合もあり、現在では合わせて20数種類の疾患が対象となっています。

マス・スクリーニングの
大切さが良くわかりました!

みち子先生、
お世話になりました!

夢ちゃんの
成長、楽しみね!

