

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の異常、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。

タンデムマス法による23疾患

タンデムマス法という検査技術では、一度に多数の疾患を発見できます。タンデムマス検査では、以下の23疾患を一度に検査しています。

アミノ酸代謝異常症 (6疾患)	フェニルケトン尿症	アミノ酸とはタンパク質のもととなる成分です。ある特定のアミノ酸の利用や分解がうまくできずに体内に溜まってしまい、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。
	メーブルシロップ尿症	
	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 (9疾患)	シトルリン欠損症	有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質の総称です。特定の有機酸の代謝がうまくできずに体内に溜まり、哺乳不良や嘔吐、けいれんなどを引き起こします。
	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	
	3-ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 尿症	
	マルチプルカルボキシルーゼ欠損症	
	グルタル酸尿症Ⅰ型	
脂肪酸代謝異常症 (8疾患)	β-ケトチオラーゼ欠損症	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。この過程がうまく働かないためエネルギー不足となり、重度の体調不良を引き起こします。
	メチルグルタコン酸尿症	
	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	
	長鎖-3-ヒドロキシアシルCoA 脱水素酵素 (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	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2(CPT2) 欠損症	
	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	
	カルニチントランスポーター異常症	
	グルタル酸尿症Ⅱ型	

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

パンフレット
申込書

実証事業 対応版

赤ちゃんが初めて受ける検査です！

新生児マススクリーニングって？

生まれてすぐの赤ちゃんのための血液検査です。ほんの少しの血液で、20種類以上の病気を調べることができます。赤ちゃんが持っているかもしれない病気をあらかじめ調べることで、赤ちゃんが健康に成長できるようにするための検査です。

北海道(札幌市を含む)で生まれたすべての赤ちゃんが、検査料無料*で受けることができます。新生児マススクリーニングは全国の自治体で行われています。

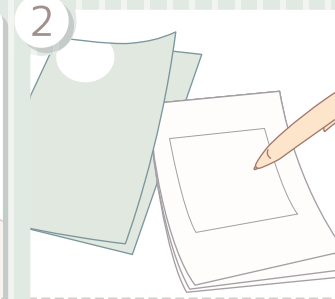
*医療機関が定める採血料等が別途必要となります。

検査の内容についてはp.2,3で、調べられる病気についてはp.4で、詳しくご説明します。

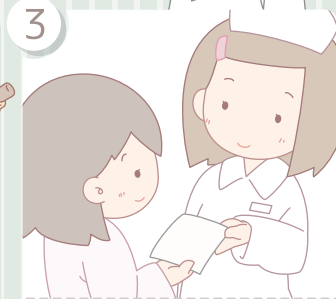
検査の受け方



このパンフレットをよく読みます。



パンフレットに入っている申込書に記入します。



産科医療機関に申込書を提出します。

制度についてのお問い合わせ先

- 北海道(札幌市を除く)の医療機関でお生まれの赤ちゃん…
北海道保健福祉部子ども政策局子ども政策企画課母子保健係 Tel. 011-231-4111(内25-792)
- 札幌市の医療機関でお生まれの赤ちゃん…
札幌市衛生研究所保健科学課 Tel. 011-841-7672

発行 (一財)北海道薬剤師会公衆衛生検査センター
Tel. 011-824-9414

マススクリーニング 北海道 札幌市



新生児マススクリーニング Q&A



この検査って、具体的にはどうやって受けるの？

申込書に必要事項を記入して、産科医療機関に提出してください。産科医療機関が赤ちゃんの採血をして、(一財)北海道薬剤師会公衆衛生検査センターが検査をします。検査結果は1か月健診の時にお渡ししますが、異常があった場合などはすぐにご連絡します。



赤ちゃんへの負担は？

採血では、赤ちゃんの足のかかとから数滴の血液を取ります。とても少ない採血量なので、赤ちゃんにほとんど負担はありません。



必ず受けないといけない検査なの？検査料もかかるだろうし……。

強制ではありませんが、この検査で見つかる病気には、放っておくと重い障がいを引き起こすものがあるため、全ての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。全国全ての自治体が事業として実施しており、検査料無料*で受けられます。ぜひ申し込んでください。

*医療機関が定める採血料等が別途必要となります。



でも、病気なら病院ですぐに分かるのでは？

見かけは元気な赤ちゃんでも、発見するのが難しい病気を持っている場合があります。例えば、風邪などのきっかけで突然死を引き起こす病気や、成長するにつれて障がいが出てくる病気があります。このような病気を、なるべく早く、症状が出ないうちに見つけることで、発症の予防や適切な治療に結びつけることができます。



スクリーニングで「再検査」と言われたけれど、病気なの……？

病気の可能性もありますが、再検査の赤ちゃんが、すべて病気を疑われているとは限りません。赤ちゃんの体調など、病気以外にも色々な原因で正しい検査結果を出せないことがあります。再検査とは、「正確に判断できなかったので、もう一度検査させてください」ということなんです。



じゃあ、「精密検査」になったら病気ということ？

必ずしもそうとは限りません。新生児マススクリーニングだけでは赤ちゃんが本当に病気かどうかは分からないので、専門のお医者さんに詳しく診てもらう「精密検査」によって、病気かどうかの判断をすることが必要になります。



再検査や精密検査のうち、本当に病気の割合はどれくらい？

かなり大まかな数字になりますが、病気と診断されるのは、再検査の20人に1人、精密検査の4人に1人くらいの割合です。



もし病気だったら、赤ちゃんはどうなるの……？

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。赤ちゃんに病気が見つかったときに、専門のお医者さんを紹介して、きちんと治療を受けてもらえるように支援することも新生児マススクリーニングの役割です。

