

Newborn screening for all children

新生児マススクリーニング

(先天性代謝異常等検査)



ご案内パンフレット

新生児マススクリーニングとは
かくれている生まれつきの病気を赤ちゃんのうちにみつけて早期治療をして、神経障がいや突然死を防ぐ事業です。ほんの少しの血液で検査することができます。全国一律に行われています。



検査の流れ

1

このパンフレットをよく読み、検査申込書（同意書）を記入し、
産科医療機関へご提出ください。

※出産予定の医療機関が所在する自治体に申込が必要です。
※申込用紙は県 HP よりダウンロードまたは医療機関で受け取ることができます。



2

産科医療機関が採血を行い、島根大学医学部附属病院へ提出します。

※生後4～6日頃に赤ちゃんのかかとから数滴の血液を採取して専用の「ろ紙」に
染みこませます。

3

島根大学医学部附属病院 難病総合治療センター 検査部門にて
検査を実施します。

※検査結果は産科医療機関へ届きます。

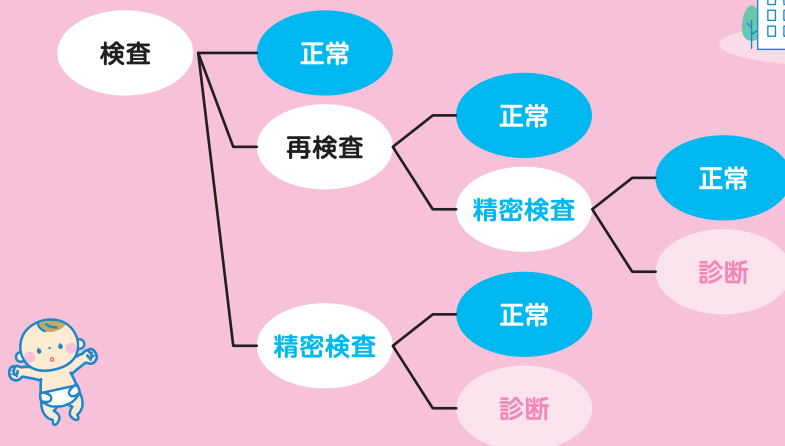
4

1 か月検診時に産科医療機関から保護者へ検査結果の報告があります。

検査結果によっては産科医療機関から早めに連絡がくこともあります。



検査結果



検査の結果、**精密検査**が必要と判断された赤ちゃんに対しては、
受診状況確認のため保健所からお電話をさせていただくことがあります。

「再 検 査」⇒ 産科医療機関にて再度採血を行います。

「**精密検査**」⇒ 精密検査機関にて別の方法で検査を行います。

「**診 断**」⇒ 専門医により診断を行い治療を開始します。

上記の他、「不備」、「低体重」の場合も「再検査」となります。

「不 備」⇒ 採血時の哺乳状況、採血日数が適当でない、ろ紙の状態が良くないなどの場合です。

「低 体 重」⇒ 出生体重が 2000g 未満のときは、体重が増えてから再検査を行います。



Q&A

Q. どんな病気が見つかるのですか？

- A. 島根県では、裏面の表にあるような生まれつきの病気が対象になっています。
早く見つけることで、赤ちゃんの障がい等を防ぐことが期待できる病気が対象です。
万が一病気が見つかった場合は、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を行います。

Q. 費用負担はどうなりますか？

- A. 島根県で生まれた赤ちゃん全てが無料で検査を受けられます。
(医療機関が定める採血料等は別途必要となります)



Q. 里帰り出産の場合はどこで検査を受けられますか？

- A. この検査は出生した病院のある自治体で受けていただくことになります。
例) 島根県在住の母親が広島で出産 → 広島県へ申込み
東京都在住の母親が島根で里帰り出産 → 島根県へ申込み
※反対に島根県の方が、他県で出産される場合、島根県の申込み様式は使いません。
病院のある自治体の指定様式により検査をお申し込みください。
(検査料は全国共通で無料です)



Q. 検査は必ず受けないといけませんか？

- A. 希望される方を対象に行うことになっていますが、99%以上の赤ちゃんが受けています。
重い病気を見逃すと障がいの発生につながるため、すべての赤ちゃんへの検査を強くお勧めしています。

Q. 赤ちゃんに負担はありませんか？

- A. 足のかかとから数滴の血液を採取して検査します。ほんのわずかな採血ですので、赤ちゃんにほとんど負担はありません。

Q. 再検査となった場合、どうすればいいですか？

- A. 最初の検査で確実に正常と判断できない場合は、念のために再検査のお願いをすることがあります。再検査になった赤ちゃんがすべて病気であるというわけではありません。
赤ちゃんの体調、採血時の状況など様々な要因で再検査となっている場合があります。
産科医療機関にて、もう一度採血してもらってください。

Q. 精密検査となった場合、どうすればいいですか？

- A. スクリーニング検査だけでは、病気かどうかを確定することはできません。スクリーニングの結果、病気かどうかをしっかりと専門の先生に診てもらった方が良いと考えられた場合、「精密検査」のお知らせがあります。精密検査は、**指定精密医療機関**に受診してください。おおまかには病気と診断されるのは精密検査の4人に1人くらいの割合です。万一病気が見つかった場合は、専門の医師により早急に治療を開始します。





新生児マススクリーニングでみつける病気

内分泌疾患

ホルモンの異常によっておこる病気です。足りないホルモンをお薬で補うことができます。

先天性甲状腺機能低下症

知らずに放置していると発育や発達の遅れをきたします。甲状腺から分泌されるホルモンが不足するためにおこる病気です。

先天性副腎過形成症

知らずに放置していると脱水症状、ショックや発育不良、外性器異常などの症状が出て死亡したり、障がいを残すことがあります。副腎から分泌されるホルモンが正常に作られないため、体内のミネラルバランスや性ホルモンのバランスが崩れる病気です。

先天性代謝異常症

アミノ酸や糖の代謝の異常、エネルギーを作る過程の障害等によっておこる病気です。知らずに過ごすと神経障がいや突然死などが起きる可能性があります。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を行います。

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、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、シトルリン欠損症

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、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尿症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症Ⅰ型
β-ケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸代謝異常症

MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、三頭酵素欠損症、CPT1 欠損症、CPT2 欠損症
CACT 欠損症、全身性カルニチン欠乏症、グルタル酸血症Ⅱ型

ガラクトース血症

知らずにいると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。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たまる病気です。

その他の詳しいマススクリーニング情報は、下記お問合せ先の URL をご参照ください。

お問合せ先



NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会

URL : <https://tandem-ms.or.jp/>

TEL : 080-6340-8496

E-mail : tms@tandem-ms.or.jp



島根県健康推進課 疾病療養支援グループ

〒690-8501 島根県松江市殿町1番地

TEL : 0852-22-6195

FAX : 0852-22-6328

E-mail : kenkosuishin@pref.shimane.lg.jp

URL : <https://www.pref.shimane.lg.jp/kenko/>



島根大学医学部附属病院

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

<島根県指定検査機関>

難病総合治療センター検査部門

TEL : 070-5050-5214 FAX : 0853-20-2358

E-mail : kensams@shimane-u.ac.jp

URL : <https://www.med.shimane-u.ac.jp/hospital/nanbyou/checkup/index.html>

