

## 新生児 マス・スクリーニング

新生児マススクリーニングは生後4～6日のすべての赤ちゃんを対象にした検査です。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ます。病気の中には、早く見つけて治療することにより、障害の発生を未然に防ぐことができるものがあります。新生児マススクリーニングは、そのような病気を発症する前に見つけて、すぐに効果的な治療を始めるための大切な検査です。

岡山県では、新生児マススクリーニングの効果を高めるため、平成24年4月からタンデムマス検査を導入し、より多くの疾患について検査を実施し、対象疾病が19となりました。さらに平成30年4月から対象疾病を25に拡大しました(二次対象疾病(※)を含む)。今までは原発性の先天性甲状腺機能低下症しか発見できませんでした。令和2年4月からは中枢性の先天性甲状腺機能低下症も対象疾患に含まれます。

タンデムマス検査は、ろ紙採血を使用して多数の疾病を発見でき、検査精度も優れています。この検査にて、偽陽性例を減らし発見率の向上が図られます。検査が陽性になっただけでは病気と診断されたわけではないので、まずは落ち着いて精密検査機関を受診してください。

### (※) 二次対象疾病(見つかる可能性のある6疾病)

シトリン欠損症、β-ケトチオラーゼ欠損症、全身性カルニチン欠乏症、中枢性甲状腺機能低下症(先天性甲状腺機能低下症のうち中枢性甲状腺機能低下症は2次疾患に含まれます)、カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症、グルタル酸血症2型、これらの疾病は未だ検査精度が不確実で、見逃される可能性があるもので、疑わしい結果が見られた場合においてお知らせします。

### 【問合せ先】

岡山県 保健福祉部 健康推進課 母子・歯科保健班

〒700-8570 岡山市北区内山下2-4-6 Tel 086-226-7329

岡山市保健所 健康づくり課 母子歯科保健係

〒700-8546 岡山市北区鹿田町1-1-1 Tel 086-803-1264

公益財団法人 岡山県健康づくり財団 保健部 代謝異常検査室

〒700-0952 岡山市北区平田408-1 Tel 086-246-6256 (内線225)  
086-246-6260 (直通)

## 検査で発見できる疾病について

### アミノ酸代謝異常症(3疾病)

食品に含まれる特定のアミノ酸の利用が障害され、精神運動の発達が遅れます。  
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

### 尿素サイクル異常症(3疾病)

肝臓においてアンモニアから尿素を生成する過程に障害がある病気です。  
シトルリン血症1型、アルギニノコハク酸尿症、シトリン欠損症

### 有機酸代謝異常症(8疾病)

有機酸とはアミノ酸が体内で代謝されて出来ます。色々な有機酸が酵素の働きの低下により体内にたまりやすくなります。嘔吐、哺乳不良、体重増加不良などが起こります。

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血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型、β-ケトチオラーゼ欠損症

### 脂肪酸代謝異常症(8疾病)

体内では食事からエネルギーを作りますが、エネルギーが不足すると、体内の脂肪を分解してエネルギーを作ります。この過程が障害するとエネルギー不足となり症状を引き起こします。

低血糖発作、筋肉の働きの低下また突然死も見られます。

中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症、全身性カルニチン欠乏症、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2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、グルタル酸血症2型

### 糖代謝異常症(1疾病)

母乳に含まれる乳糖の一部(ガラクトース)を利用できない状態です。

ガラクトース血症

### 内分泌疾患(2疾病)

ホルモンの分泌低下(不足)によって起こる病気です。

先天性甲状腺機能低下症(中枢性を含む)、先天性副腎皮質過形成症

### その他の疾病

上記に記載された対象疾患以外の代謝異常症が見つかることがあります。またガラクトース高値により乳児肝炎、先天性胆道閉鎖症及び門脈大循環シャント(肝臓への血管の走行異常)などが発見される場合もあります。FT4高値の場合、甲状腺機能亢進症や母体の甲状腺疾患が発見される場合もあります。

### 再採血を行わず即精密検査となる疾病について

脂肪酸代謝異常症のうち、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、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2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、グルタル酸血症2型については、初回で陽性結果となった場合、再採血による検査をしないで、即精密検査への受診案内をします。これは、血液ろ紙の再採血を行うと、生化学的異常が分かりにくくなるため、指標値の異常度が比較的軽度であるようなケースでは、偽陰性を生じる可能性が懸念されるからです。