



新生児スクリーニングについて

赤ちゃんの病気を早期に診断し、治療するために

プロフィール

宮崎大学医学部 看護学科 小児内分泌・代謝疾患分野 教授 **澤田 浩武** さわだ ひろたけ



平成7年3月宮崎医科大学医学部医学科卒業、同5月宮崎医科大学医学部附属病院小児科入局。平成8年4月都城市郡医師会病院小児科勤務、平成9年10月都農町立国民健康保険病院小児科勤務、平成10年8月都城市郡医師会病院小児科勤務、平成11年4月宮崎医科大学医学部附属病院医員、平成12年10月宮崎医科大学医学部附属病院助手、平成19年7月宮崎大学医学部小児科講師、平成29年4月宮崎大学医学部看護学科教授、現在に至る。

所属学会：日本小児科学会、日本先天代謝異常学会（評議員）、日本マススクリーニング学会（評議員）、日本小児内分泌学会
活動：宮崎県健康づくり協会 新生児マススクリーニング検査専門委員会 委員長（2017年～）、宮崎県母子保健運営協議会 委員（2018年～）、宮崎市郡医師会 成長曲線判定委員会 委員（2020年～）

新生児スクリーニングとは

新生児（マス）スクリーニングとは、生まれた赤ちゃんの病気を早くに見つけ、早くから治療することで、体や発達の障害が出てくるのを予防するための検査です。みなさんの母子手帳に「先天代謝異常等検査」の結果が入っていると思います。これが新生児スクリーニング検査の結果で、産婦人科の1カ月健診で検査結果をもらいます。出生した産婦人科で、生後数日の時に赤ちゃんのかかから数滴の血液を取り、検査機関に郵送し、検査を行っています。その受検率（検査を受ける赤ちゃんの割合）は全新生児の約107%（再検査を含むため100%を超えています）と、ほぼ全国すべての新生児が検査を受けています。

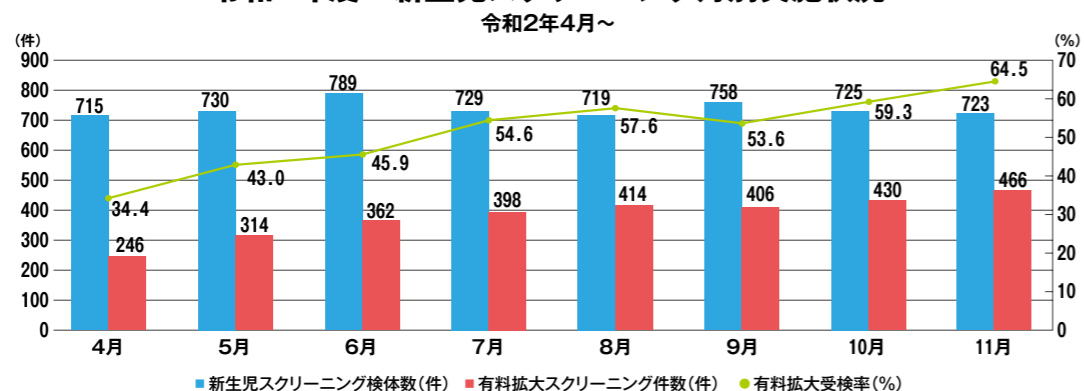
この新生児スクリーニングは1963年に米国で最

初に公的事業として開始され、日本では1977年に、5つの疾患を対象として始まりました。したがって43歳より若い人はみなさん受けています（もちろん受けた記憶はないでしょうが）。そして新生児スクリーニングが始まって以来、現在までに多くの対象疾患の子どもたちを発見、治療し、その多くが健常に育っています。

宮崎県の新生児スクリーニングの状況

宮崎県の2019年度スクリーニング検査実施人数は9,301人でした。宮崎県の赤ちゃん、と、里帰り出産して宮崎県で生まれた赤ちゃん全員の検査を行っています。宮崎県はこの検査で病気がみつかると、全国と比較して多く、2019年度は20人の赤ちゃんが精密検査を受けて治療を受けたり、

令和2年度 新生児スクリーニング月別実施状況



宮崎県の新生児スクリーニング対象疾患（無料+検査手技料）

内分泌疾患 先天性甲状腺機能低下症 先天性副腎皮質過形成症 アミノ酸代謝異常症 フェニルケトン尿症 メーブルシロップ尿症 ホモシスチン尿症 シトリン欠損症 高チロシン血症Ⅰ型 高アルギニン血症	有機酸代謝異常症 プロピオン酸血症 メチルマロン酸尿症 グルタル酸血症Ⅰ型 イソ吉草酸血症 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 メチルクロトニルグリシン尿症 βケトチオラーゼ欠損症 尿素サイクル異常症 シトルリン血症Ⅰ型	脂肪酸代謝異常症 CPT-Ⅰ欠損症 VLCAD欠損症 三頭酵素欠損症 MCAD欠損症 CPT-Ⅱ欠損症 全身性カルニチン欠乏症 グルタル酸血症Ⅱ型 CACT欠損症 SCAD欠損症 糖質代謝異常 ガラクトース血症
---	--	--

宮崎県の有料拡大スクリーニング（有料）

ライソゾーム病 ボンベ病 ファブリー病 ムコ多糖症（Ⅰ・Ⅱ型） 重症複合免疫不全症

経過観察されたりしています。

宮崎県では、厚労省から検査の精度管理が認定されている宮崎県健康づくり協会で検査しています。また、このスクリーニング事業は検査機関だけでなく、産婦人科施設、小児科施設、宮崎県の保健所や福祉保健部との連携が重要で、各分野の代表が集まる新生児マススクリーニング検査専門委員会ですスクリーニング運営体制を整備しています。

対象疾患の拡大

新生児スクリーニングで見つける病気は、①一定以上の頻度の病気、②有効な治療法がある病気③症状が出現する前に発見できる病気である必要があります。早くに見つけても治療法がない、あるいは、すでに手遅れであれば、検査で見つけても意味がありません。

スクリーニング検査は、1.偽陽性、偽陰性が少ない再現性のある検査、2.簡単で安価な検査である必要があります。検査結果が正確でなければ事業は成り立ちません。時代とともに医療や検査技術は進歩し、上記の条件すべてを満たす病気は増加していきます。その結果、現在では20種類以上の病気を検査しています。

さらに宮崎県では2020年4月から、希望される御家族に有料（6000円+一部検査手技料）でライ

ソゾーム病と免疫不全の検査も開始しました。ライソゾーム病は、不要な糖質や脂質などの細胞内代謝産物を分解消化する酵素の働きが低下し、徐々に全身状態が悪化していく病気です。免疫不全の病気は、生後早期から感染症を繰り返し、知らずにBCGやロタウイルスワクチンなどの生ワクチン接種を受けると重篤な感染を引き起こします。

これらの新しい新生児スクリーニングは全国的にはまだ普及していませんが、一部の地域で実施しています。九州では熊本県、福岡県、鹿児島県でも行っています。宮崎県では有料拡大事業を開始した後、徐々にその受検率は増加し、2020年11月には従来の無料新生児スクリーニングを受けた赤ちゃんの64.5%がこの検査を受けました。

さいごに

宮崎県で生まれた赤ちゃんが元気に育つように、これからも宮崎県、小児科、産婦人科、健康づくり協会が一丸となって、この新生児スクリーニング事業を整備し、発展させていきたいと思えます。妊婦のみならず、是非多くの新生児スクリーニング検査を受けてください。