

新時代の新生児マススクリーニング

～赤ちゃんの健やかな成長を守る新しい検査法が導入されました～



発育の遅れなどの障害の発生を未然に防ぐことを目的に、1977年から新生児マススクリーニング（先天性代謝異常症等検査）が導入され、生まれた赤ちゃんのほぼ100%が、対象6疾患の検査を受けてきました。そのおかげで、1万人以上の子どもたちが早期発見・早期治療につながり、障害をさけることができましたと言われています。

宮崎県は、さらに多くの病気を発見できるタンデムマス法という新しい検査法を2013年4月から導入しています。症状の発現を未然に防いで健康が守られる子どもたちが増えると期待されています。



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、すべての赤ちゃんの中から生まれつきの特別な病気の可能性がある赤ちゃんをふるいにかける検査です（“マス”は「集団」、「スクリーニング」は「ふるい分け」の意味）。特別な病気とは、知らずに放置すると、やがて発育・発達の遅れや、生命にかかわるような障害が発生する可能性のある病気で、さらに赤ちゃんのうちに血液中の異常を見つけ、障害の発生を予防・軽減することができる病気のことをさしています。新生児マススクリーニングは、各機関が連携して実施している公的事業です。検査料は無料ですが、医療機関での採血料などは自己負担です。

県・県医師会

- ・精密検査の受診の勧奨・指導をします。
- ・検査受検者・発症者の把握と事業の評価をします。

精密検査・治療医療機関

- ・精密検査・診断・治療をします。
- ・医療機関は、宮崎大学医学部附属病院・県立宮崎病院 県立延岡病院・県立日南病院・国立病院機構都城病院などで、いずれも小児科が担当しています。

産科医療機関・助産院

- ・採血して検査を依頼します。
- ・再検査、精密検査の指導をします。

検査機関

- ・検査を実施し、結果を産科医療機関に報告します。
- ・宮崎県の委託を受けて（公財）宮崎県健康づくり協会が検査を実施しています。

タンデムマス法の流れ

“タンデム”は「直列に2つ並んでいる」こと、“マス”は「質量」のことを意味していますので、タンデムマス法とは、直列に配置された二つの質量分析計を用いて目的の代謝物質を測定する方法のことです。



生まれた医療機関や産院で、生後5日頃に赤ちゃんの足の裏から少量の血液を採取し濾紙に染みこませます。乾燥させたのちに検査機関に郵送します。



血液濾紙を直径3mmくらいに打ち抜き、染みこんだ血液の成分を抽出してタンデムマス質量分析計にかけ、代謝物質を測定します。この大きさの血液濾紙1個から分析時間2分弱で20種以上の病気について検査できます。



分析結果はパソコン画面上に表示されます。測定された代謝物質の濃度に異常値があれば、病気の可能性がでてきます。また、異常値の程度から確定診断・治療の緊急性などを判断します。

スクリーニング対象疾患が増えました

これまで新生児マススクリーニングの対象疾患は6疾患でしたが、タンデムマス法の導入によって、心身の障害のみならず、乳幼児の突然死の原因となるような有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症が対象として加わり、対象疾患は19疾患となりました。

新生児マススクリーニングの対象疾患

【これまでの対象疾患】

- アミノ酸代謝異常症**
 - ① フェニルケトン尿症
 - ② ホモシチン尿症
 - ③ メーブルシロップ尿症
- 内分泌疾患**
 - ④ 先天性甲状腺機能低下症
 - ⑤ 先天性副腎過形成症
- 糖質代謝異常**
 - ⑥ ガラクトース血症

【タンデムマス法による対象疾患】

- アミノ酸代謝異常症：5疾患**
 - ① フェニルケトン尿症
 - ② ホモシチン尿症
 - ③ メーブルシロップ尿症
 - ④ シトルリン血症Ⅰ型
 - ⑤ アルギニノコハク酸血症
- 有機酸代謝異常症：7疾患**
 - ⑥ メチルマロン酸血症
 - ⑦ プロピオン酸血症
 - ⑧ イソ吉草酸血症
 - ⑨ メチルクロニルグリシン尿症
 - ⑩ ヒドロキシメチルグルタル酸血症
 - ⑪ 複合カルボキシラーゼ欠損症
 - ⑫ グルタル酸血症Ⅰ型
- 脂肪酸代謝異常症：4疾患**
 - ⑬ MCAD欠損症
 - ⑭ VLCAD欠損症
 - ⑮ 三頭酵素欠損症
 - ⑯ CPT-1欠損症

【これまでの方法で続ける対象疾患】：3疾患

- ⑰ 先天性甲状腺機能低下症
- ⑱ 先天性副腎過形成症
- ⑲ ガラクトース血症

早期発見・早期治療は確実に成果をあげています

	発症前発見 (タンデムマス)	発症後診断
有機酸代謝異常症(人)	39	108
正常発達	35 (90%)	20 (18%)
後遺症	2 (5%)	56 (52%)
死亡	2 (5%)	32 (30%)
脂肪酸代謝異常症(人)	26	44
正常発達	23 (88%)	23 (52%)
後遺症	2 (8%)	9 (20%)
死亡	1 (4%)	12 (28%)

(2001～2008年の発見例 島根大学 山口清次教授)

タンデムマス法によって発見された子どもたちは、有機酸代謝異常症では90%、脂肪酸代謝異常症では88%が正常の発達を示しています。

赤ちゃんの早い時期に発症を防げば、正常な発育が期待できることが明らかになっています。



お子さまの健やかな育ちのために
かならず検査を受けましょう