

新生児マス スクリーニング

Newborn screening for all children

ご案内パンフレット



島根県観光キャラクター「しまねっこ」
島根県庁第4180号

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
うちに見つけて早期治療を行うことで、神経
障がいや突然死を防ぐために行う検査です。
ほんの少しの血液で検査することができます。

検査の流れ

このパンフレットをよく読み、申込書（同意書）に住所・氏名など連絡先を記入し、産科医療機関へ提出します。

産科医療機関が採血を行い、島根大学病院へ提出します。

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に届きます。

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ることがあります。

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(クレチン症) 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。無治療のままだと、発育や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。体内のミネラルバランスがくずれ、性ホルモンのバランスが崩れることで、脱水症状や発育不良、外性器異常などの症状を引き起こすことがあります。	
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がい等によっておこる病気です。知らずに過ごすとうつ病や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血症、*シトリン欠損症
	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、HMG血症、マルチプル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	MCAD欠損症、VLCAD欠損症、TFP(LCHAD)欠損症、CPT-1欠損症、*CPT-2欠損症、*CACT(TRANS)欠損症、*全身性カルニチン欠乏症、*グルタル酸血症2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。

無印：一次対象疾患（全国で実施される検査です）、*印：二次対象疾患（島根県では検査しています）





Q&A

Q.どんな病気が見つかるのですか？

- A. 島根県では、左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。いずれも早く見つける事で、赤ちゃんの障がい等を防ぐ事が期待できます。

Q.検査結果には何がありますか？

- A. 「正常」「再検査」「精密検査」「不備」「低体重」があります。「再検査」は産科医療機関にて再度採血を行って検査する、「精密検査」は精密検査医療機関を受診し別の方法で検査する、「不備」は哺乳状況など採取時の状態が万全でない、「低体重」は出生体重2000g未満の場合です。「不備」「低体重」も再検査が必要となります。

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.検査は必ず受けないとはいけませんか？

- A. 希望される方を対象に行います。強制ではありませんが、全国すべての自治体が事業として実施しており、99%以上の赤ちゃんが受けています。放っておくと重い病気を引き起こすものがあるため、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. ほんの少しの血液を採取して検査します。わずかな採血量ですので、赤ちゃんには、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。再検査になった全ての赤ちゃんが病気を疑われている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、もう一度採血して検査を受けてください。

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診断することはできません。スクリーニング検査の結果、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。この場合は、採血を受けた産科医療機関を通じて精密検査のお知らせをします。産科医療機関に精密検査医療機関を紹介してもらい受診してください。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。



その他の詳しいマススクリーニング情報は、下記法人URLをご参照ください。

NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会

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

TEL 080-6340-8496

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

新生児マススクリーニングは…
社会から子どもたちへの
プレゼントです



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
TEL 0852-22-5329
FAX 0852-22-6328
E-mail kenkosuishin@pref.shimane.lg.jp



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

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町89-1
TEL 070-5050-5214 (PHS)
電話受付時間/平日 9:00~16:00
FAX 0853-20-2358
E-mail kensams@med.shimane-u.ac.jp



<お知らせ>

2017年3月末より
島根県新生児マススクリーニング検査は、
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へ
全面移行しました。