

神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

①



これから検査を受ける方へ

① 新生児マススクリーニング(先天性代謝異常症等検査)とは

先天性の病気のなかには、生後早い時期に採血を行うことで診断できるものがあります。新生児のうち早期発見しておくことで、早期治療により知能の遅れなどを防止できたり、重い症状が出ないように注意して日常生活を送ることができます。このような取り組みが「新生児マススクリーニング」(先天性代謝異常症等検査)で、世界各国で行われています。日本では1977年に5つの疾患を対象として始まりました。技術の進歩によって、更に多くの疾患を対象とすることが可能となり、国の方針としても対象を拡大する方向となっています。そこで神奈川県下では、2011年度から、合計19疾患を対象として行っています。

② 新生児マススクリーニング(先天性代謝異常症等検査)の対象疾患

新生児マススクリーニングで発見される病気は、**内分泌疾患(ホルモンの異常)**と**代謝異常症(栄養素の利用の障害)**に大きく分けられます。内分泌疾患としては、甲状腺ホルモンの欠乏症(先天性甲状腺機能低下症)と副腎皮質ホルモンの欠乏症(先天性副腎過形成症)を対象としています。代謝異常症としては、早期の食事療法や生活上の注意が必要な合計17疾患を対象としています。

内分泌疾患 ホルモンの異常

新生児マススクリーニングの対象は **2** 疾患

1. 甲状腺ホルモンの欠乏症
先天性甲状腺機能低下症
2. 副腎皮質ホルモンの欠乏症
先天性副腎過形成症

代謝異常症 栄養素の利用の障害

新生児マススクリーニングの対象は **17** 疾患

1. 糖(炭水化物)の代謝異常
ガラクトース血症
2. アミノ酸の代謝異常症
フェニルケトン尿症など5疾患
3. 有機酸の代謝異常症
メチルマロン酸血症など7疾患
4. 脂肪酸の代謝異常症
MCAD欠損症など4疾患



神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

2



再検査または要精密検査(要精査)となった方へ

③ 再検査とは何でしょうか？

神奈川県的新生児マススクリーニングでは、疾患のある新生児を見逃さないように、検査結果を3つのレベルに分けて判定しています。つまり、① 正常 ② 再検査が必要 ③ 要精密検査 (すぐに病院で精密検査を行うのが望ましい) の3つです。

最初の検査で①となればそれで終了です。反対に、最初の検査で基準を大きく超える値が得られ (つまり本当に疾患をもつ可能性が高く)、治療が急がれる疾患であった場合は、③となります。②(再検査)となるには2つの場合があります。ひとつは、本当の病気といえるほどの異常ではない、軽度の異常であった場合です。早くに治療が必要な疾患の場合は、本当に疾患をもつ新生児を見逃すことはできる限り避けなければならないので、このような安全策を採用しています。ふたつめは、たとえば脂肪酸代謝異常症のように、緊急での治療が必要となることが少ない疾患については、最初の結果が基準を超えれば、その程度にかかわらず再検査になります。

④ 再検査になった場合はどうすればよいのでしょうか？

再検査はなるべく早い機会に受けた方が望ましいので、出産された医療機関の指示に従ってください。再検査の結果が出るまでは、医療機関を受診する必要はありませんが、万一具合が悪いなどの症状がある場合は、出産された医療機関や最寄りの医療機関 (小児科など) で御相談下さい。再検査で正常と判断されれば、心配はありません。

⑤ 要精密検査 (要精査) とは何でしょうか？ どうすればよいのでしょうか？

要精密検査とは、すぐに病院で精密検査を行うのが望ましい、という意味です。要精密検査となった場合でも、病院での検査結果で異常なしと判断される場合も少なくありません。しかし、なるべく早く詳しい検査を受けた方がよいので、出産された医療機関の指示に従ってください。



神奈川県で新生児マススクリーニングの対象としている疾患について、次ページから簡単に説明しています。
受診された病院で、担当医師による詳しい説明がありますが、それまでの御参考としてください。

神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

要精密検査となった内分泌疾患について

1. 甲状腺ホルモンの欠乏症



●先天性甲状腺機能低下症（中枢性を含む）

首の前部にある甲状腺から分泌される甲状腺ホルモンが不足する疾患です。甲状腺ホルモンは、こどもの成長（体が大きくなること）と発達（脳が大きくなること）に大事ですので、気付かずにいると、身長が伸びないとか、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなる、などの症状が出る場合があります。このため、早期に診断し、甲状腺ホルモンを薬として投与することが重要です。（医学的には、甲状腺自体に問題があるものと、中枢神経に問題がある場合とに分類されますが、症状はほぼ同じです。）

2. 副腎皮質ホルモンの欠乏症

●先天性副腎過形成症

腎臓の上にある副腎から分泌される副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。副腎皮質ホルモンは、からだを元気にする作用がありますので、不足すると、ミルクを飲めなかったり、体重が増えなかったりします。重度の脱水になる場合もありますので、早期に診断し、副腎皮質ホルモンを薬として投与することが重要です。また、副腎皮質ホルモンが不足すると、その影響で男性ホルモンが増加してしまいます。このため、女の子では、陰核（クリトリス）が大きくなったりすることもありますので、必要な場合は手術をすることもあります。



神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

要精密検査となった代謝異常症(糖・アミノ酸)について

代謝異常症 (栄養素の利用障害)

生まれつきの代謝異常症 (先天代謝異常症)とは、ミルクや母乳に含まれているいろいろな栄養素を、うまく利用できない体質です。



1. 糖 (炭水化物) の代謝異常

●ガラクトース血症

母乳やミルクに含まれる糖 (炭水化物) は、ほとんどが乳糖であり、乳糖とはガラクトースとブドウ糖からできています。このガラクトースをうまく処理できない体質がガラクトース血症で、乳糖を除去したミルクを与えないと、肝臓の働きが低下したりします。但し、ガラクトース血症は、日本人には非常にまれです。

2. アミノ酸の代謝異常

アミノ酸とは蛋白質をつくる原料となる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、さらに細かく分類されます。

●フェニルケトン尿症

フェニルアラニンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。血液中ではフェニルアラニン濃度が高くなりますが、尿にはフェニルケトンという物質が増えるので、フェニルケトン尿症と呼ばれています。フェニルアラニンを制限したミルクをあたえることで、知能障害が予防できます。

●メープルシロップ尿症

イソロイシン、ロイシン、バリンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。この病気の場合、尿の臭いがメープルシロップに似ているため、このように呼ばれます。イソロイシン、ロイシン、バリンを制限したミルクを与えることで、重度の体調不良 (ケトアシドーシス発作といえます) を予防します。

●ホモシスチン尿症

ホモシスチンというアミノ酸が分解できない疾患です。血液中のホモシスチン濃度が高くなりますが、ホモシスチンの原料となるメチオニン濃度も高くなります。メチオニンを制限したミルクを与えることで、知能障害や脳梗塞を予防します。

●シトルリン血症 1 型 , アルギニノコハク酸尿症

この 2 つは、アミノ酸を利用するときにはできる「アンモニア」の分解ができない疾患です。アンモニアは体に毒ですので、通常はすぐに分解して尿に出るようになっていますが、そこがうまく働きません。蛋白質を制限したミルクにしたり、アンモニアを処理する薬を服用したりして、重度の体調不良 (高アンモニア血症) を予防します。

神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

要精密検査となった代謝異常症(有機酸)について

代謝異常症 (栄養素の利用障害)

生まれつきの代謝異常症 (先天代謝異常症)とは、ミルクや母乳に含まれているいろいろな栄養素を、うまく利用できない体質です。



3. 有機酸の代謝異常

有機酸とは、蛋白質を体内で処理するときに行われる物質の総称で、アミノ酸より複雑な構造をしています。有機酸が体内に増加することで、重度の体調不良を生じたりします。増加する有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

● メチルマロン酸血症 , プロピオン酸血症

この2つは症状や治療法が似ているので、よく一緒に取り扱われます。母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が増加することにより、重度の体調不良(ケトアシドーシス)を生じます。これを予防するために、蛋白質を制限したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。

● イソ吉草酸血症

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じるイソ吉草酸という酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。

● メチルクロトニルグリシン尿症

食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。生後6ヶ月以降に感染症などに罹患した際に、重度の体調不良を生じる危険性があります。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

● ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

● 複合カルボキシラーゼ欠損症

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良(ケトアシドーシス)を生じます。これを予防するために、ビオチンというビタミン剤を服用します。

● グルタル酸血症1型

食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。このため、神経の異常が生じますが、これは急激に生じたり、あるいは徐々に進行したりします。この予防のため、十分な食事カロリー摂取と蛋白質の制限、ビタミン剤の投与を行います。また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

要精密検査となった代謝異常症(脂肪酸)について

代謝異常症 (栄養素の利用障害)

生まれつきの代謝異常症 (先天代謝異常症)とは、ミルクや母乳に含まれているいろいろな栄養素を、うまく利用できない体質です。



4. 脂肪酸の代謝異常

脂肪酸とは、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割をもっています。この脂肪酸の利用がうまくいかないと、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じたりします。利用ができない脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

● 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(MC A D欠損症)

脂肪酸のうち、中鎖脂肪酸とよばれる、炭素数がそれほど多くない脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のために、乳幼児のうちは、あまり長時間絶食にならないように注意し、また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

● 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(V L C A D欠損症)

脂肪酸のうち、極長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

● 三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症(T F P/L C H A D欠損症)

脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

● カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症(C P T 1欠損症)

脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

ご家族のかたへ

新生児マススクリーニングの検査対象疾患には、
いずれも治療法があります。
したがって、適切な治療を受けることによって、多くの新生児は健康に発育します。

病気によっては、検査結果が判明する前に発症し、
体調不良を呈しているかもしれません。
しかしその場合でも、早期の診断により、迅速な治療が可能となります。

新生児マススクリーニングにより、
対象としている19以外の疾患が見つかる場合もあります。
その場合は、精密検査をうける病院で
詳しい説明があります。

こちらのホームページもご参考になさってください



- 島根大学医学部小児科（有機酸/脂肪酸代謝異常症の研究）
<http://www.med.shimane-u.ac.jp/pediatrics/index.htm>
- タンデムマス・スクリーニング普及協会
<http://tandem-ms.or.jp/>
- 広島県内で出生され新生児マススクリーニングで陽性となったご家族の方へ
<http://home.hiroshima-u.ac.jp/~syoni/hiroped/nbs/introduction.html>
- こども健康倶楽部
<http://kodomo-kenkou.com/>

神奈川県的新生児マススクリーニングについて (先天性代謝異常症等検査)

神奈川県的新生児マススクリーニング事業の特色

神奈川県では自治体としての県、横浜市、川崎市および相模原市が歩調を合わせ協力して、統一したシステムのもとに新生児マススクリーニング事業が実施されています。神奈川県の4自治体がそれぞれの行政区画毎に独自のシステムで事業を実施すると、県民・市民にスクリーニング上で大きな不都合を招く恐れがあるからです。そこで、神奈川県下で出生した新生児が、行政区画毎にとられる事なく同じシステムのもとにマススクリーニング検査を受けられるようになっています。

新生児マススクリーニングは下記の各機関が連携して実施している公的事業です

県・市・医師会 (先天性代謝異常対策委員会)

- 精密検査の受診の勧奨・指導をします。
- 受検者数や発症者数を把握して、事業を評価します。

産科・助産院

- 採血して検査を依頼します。
- 再検査、精密検査の指導を行います。

精密検査協力病院

- 精密検査と患児の治療をします。

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。

神奈川県では、新生児マススクリーニングで要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行っています。精密検査病院の協力により、本当にホルモンや代謝の異常が見つかったかどうか、もしそうであれば治療により健康に育っているかどうか、などを調べます。この調査を継続することで、新生児マススクリーニングのシステムの更なる改善が期待されます。

お問い合わせ先

神奈川県保健福祉局保健医療部健康増進課

045 (210) 4786

横浜市こども青少年局こども家庭課

045 (671) 2455

川崎市市民・こども局こども本部こども支援部こども家庭課

044 (200) 2450

相模原市健康福祉局保健所健康企画課

042 (769) 8345