

赤ちゃんみんなの  
ハンドブック

# 新生児 マススクリーニング

(先天性代謝異常症等検査)



赤ちゃんの  
病気は「治療」  
よりも「予防」が  
大切です

## 目次

「新生児マススクリーニング」とは？

## 特別寄稿

3歳までの発達の様子

赤ちゃんのスキンケア

お母さんのことを守るために

お母さんのからだもケアしよう

子育て支援 相談先・サービス

プレゼントコーナー

この冊子は主に「新生児マススクリーニング」について説明します。

この冊子を読んでから検査を申し込んで下さい。

お問い合わせ先

和歌山県

連絡先／健康推進課母子保健班

TEL 073-441-2642

ホームページ [https://www.pref.wakayama.lg.jp/prefg/041200/h\\_boshi/index.html](https://www.pref.wakayama.lg.jp/prefg/041200/h_boshi/index.html)



# 赤ちゃんみんなの ハンドブック 新生児 マススクリーニング

(先天性代謝異常症等検査)

## 目次

「新生児マススクリーニング」とは？／どんな病気が見つかりますか？	2
検査はどのように行われますか？	3
マススクリーニングの意味	4
新生児マススクリーニングの対象疾患	5
特別寄稿	7
3歳までの発達のようす	9
赤ちゃんのスキンケア	10
お母さんのこころを守るために	11
お母さんのからだもケアしよう	12
子育て支援 相談先・サービス	13

### 執筆協力者

小倉 加恵子	鳥取県倉吉保健所長, 鳥取県子ども家庭部参事監
河村 秋	和洋女子大学看護学部看護学科准教授
窪田 満	国立研究開発法人国立成育医療研究センター総合診療部統括部長
小坂橋 恵美子	東邦大学健康科学部看護学科教授
相良 洋子	さがらレディースクリニック院長 日本産婦人科医会常務理事
佐々木 溪円	実践女子大学生生活科学部食生活科学科公衆衛生学研究室教授, おださが小児アレルギー科
南野 奈津子	東洋大学福祉社会デザイン学部子ども支援学科教授
小倉 将信	内閣府特命担当大臣(少子化対策), こども政策担当大臣

※執筆協力者の所属役職は令和5年8月現在です。

## お申し込み方法

この資料をお読み頂き、新生児マススクリーニング検査申込・同意書にご記入のうえ、産科または新生児医療機関・助産所にご提出ください。

※出産をされる地域の自治体が、本ハンドブックを受け取った自治体と異なる場合は、このハンドブックではなく、出産をされる自治体のハンドブック・申込書により、申込みを行ってください。

新生児マススクリーニングの実施主体は、  
赤ちゃんの出生地域の都道府県・政令指定都市です



## 「新生児マススクリーニング」とは？

新生児マススクリーニングは、赤ちゃんが産まれて最初に受ける検査です。早期の検査で、早期の診断・治療につなげることで、病気の発症と進行を予防することができるのです。

新生児マススクリーニングが始まる前は、つらい現実がありました。何十年も前の話です。

**発達の遅れ：**フェニルケトン尿症、  
先天性甲状腺機能低下症など  
**重度の体調不良：**脂肪酸代謝異常症など

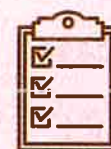
しかし、今は新生児マススクリーニングを赤ちゃん全員に行うことによって、症状が出る前に診断することが可能となりました。きちんと診断して治療することで、正常に成長・発達をすることが可能となりました。赤ちゃんの「かかと」からほんの少し血液を頂くだけで検査できるのです。

日本ではこの新生児マススクリーニングを都道



府県・政令指定都市が母子保健事業として無料で行っています。

ただ、現在は20疾患の検査を行っていますが、今後、医学の進歩に伴って増えていく可能性があります。新しい検査には少しお金がかかるかもしれませんが、子どもの命を守り育てるためには大切な検査だと思います。 ※出産施設が定める採血料が別途必要です



## どんな病気が見つかりますか？

新生児マススクリーニングの対象になっている疾患は 20疾患  
この20疾患の病名や症状などの詳細は、5ページ以降に掲載しています。

すべて、早期発見、早期治療の効果がある疾患です。  
ただ、ほとんど聞いたことがない病名ばかりだと思います。  
赤ちゃんにそういった病名を告げられたら、御家族は驚くでしょうし、落ち込むでしょう。  
しかし、これらの疾患はすべて、治療法が確立している疾患が選ばれています。  
もしも見つけることができなかつたら、大変なことになっていたと考えれば、早く見つけることができ、適切な治療で発症が予防できる疾患だからこそ、本当に見つけて良かったと思います。



対象になっている病気の名前、原因、発症したときの症状などを5ページに掲載しました。





# 検査はどのように行われますか？



検査  
申込み

赤ちゃんを出産される医療機関からご両親に新生児マススクリーニングの説明があります。検査を希望される場合は、検査申込書により申込みます。



採血

出産された医療機関で、産まれて4～6日に「かかと」から赤ちゃん用の採血器具を使って、専用の「ろ紙」に数滴の血液を染み込ませます。



検査

ろ紙は自治体指定の新生児マススクリーニング検査機関に送られ、そこで検査が行われます。



結果の  
お知らせ

検査結果は、新生児マススクリーニング検査機関から出産された医療機関に通知されます。なお、検査結果などの個人情報は、国の個人情報保護法に基づいて各自治体の条例などによって厳重に管理され、赤ちゃんと御家族のプライバシーは守られています。

検査結果が  
正常の場合  
(異常なし)

出産された医療機関での1ヶ月健診で、検査結果に異常がなかったことが説明されます。母子手帳にも記録（またはカードで交付）されます。

検査結果が  
陽性の場合

要再採血と要精密検査の2つがあります。(右頁へ)



検査結果が  
陽性の場合

要再採血

要精密検査

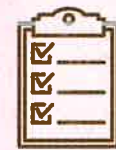
精密検査で  
陽性と診断  
されたら



検査結果が正常範囲から少し外れているので、もう一度採血をして検査を行いたい（それを再採血といいます）ので来院するようにと、出産された医療機関から御家族に連絡が入ります。指定された日時に、出産された医療機関に行ってください。

最初の採血で大きく正常範囲から外れている場合、あるいは、上記の再採血でも正常範囲を外れている場合は、精密検査になります。これは自治体によって異なるのですが、医療機関や保健センターなどから、専門病院の受診を指示されます。指定された日時に、専門医療機関に行ってください。

精密検査を行った医療機関の専門医や、その専門医と連携している医療機関で、速やかに治療が開始されます。赤ちゃんに症状が出る前に治療を始めることが大切です。日本では専門医同士の連携もしっかりしているので、全国どこで生まれても、専門医の目が行き届いた医療を受けることができます。



## マススクリーニングの意味

一般的に、マススクリーニングとは、「ふるい分け」の検査を意味します。最初から大がかりな精密検査を全員に行くと、コストも手間もかかるので、最初は簡単な検査で「ざっくりと」その疾患に罹患している「可能性のある」集団をふるい分けるのです。そのため、マススクリーニングが陽性になったからといって、すぐにその疾患と確定されるわけではありません。

新生児マススクリーニングの場合は、まず同じ検査をもう一度行って、最初の「陽性」が一時的なものか、常に続いているのかを確認します。それが「要再採血」です。そして、色々検討した結果、やはり精密検査が必要と判断した赤ちゃんに対して精密検査を行います。1万人に一人の疾患を持つ赤ちゃんをみつけるために、約500人の赤ちゃんの再採血を行い、その中の5人の赤ちゃんに精密検査を行っています。そのうち1人だけが本当に疾患を持っていることとなります。つまり、新生児マススクリーニングの検査結果が陽性となっても、本当の病気である可能性は低いのですが、もちろん、本当の病気の可能性もあるので、きちんと受診や採血の指示に従うのが重要です。





# 新生児マススクリーニングの 対象疾患



## 1. 甲状腺ホルモンの欠乏症

**先天性甲状腺機能低下症 (中枢性を含む)** のどぼとけの下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、こどもの発達 (脳が大きく育つこと) と成長 (体が大きくなること) に大事ですので、気付かずにいると、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなるとか、身長が伸びない、などの症状が出ることがあります。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。

## 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。

## 3. 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、肝臓の動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。

## 4. アミノ酸の代謝異常

アミノ酸とはたんぱく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, アルギニコハク酸血症** この2つは、アミノ酸を利用するときに行われる「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。たんぱく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。

## 5. 有機酸の代謝異常

有機酸とは、たんぱく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、たんぱく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。

**イン吉草酸血症** 母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じるイン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、ピ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たんぱく質の制限、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。

## 6. 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 (MCAD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 (VLCAD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 (TFP/LCHAD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および2欠損症 (CPT1および2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。

(2020年度成育医療研究開発費 自治体の枠を超えた新生児マススクリーニングの標準化・効率化に関する研究 (但馬班) 研究報告書より引用)