

新生児マススクリーニング検査について

千葉県こども病院代謝科 いちもと けいこ 市本 景子 医師

こども急病電話相談

受診するべきかどうか迷ったら

#8000

毎日夜7:00~翌朝8:00

※相談は無料ですが、通話料はご負担いただきます。

ダイヤル回線・IP 電話・光電話・銚子市からは
☎043 (242) 9939

Q1 新生児マススクリーニング検査とは？

先天性の代謝疾患がないかを調べるために、ほとんどの赤ちゃんが生後4~5日目頃に足の裏から少しの血液を採血して、新生児マススクリーニング検査(先天性代謝異常等検査)という大事な検査を受けています。日本では1977年に開始され、その目的は、治療法のある病気を発症前に発見し、早期に介入することで重大な障害を予防することにあります。疾患によっては初回の検査で異常と出ないことや、検査結果がわかる前に発症してしまうこともごくまれにありますが、病気の可能性が高い子を見つけようとするものです。

Q2 検査の対象となる疾患は？

現在、18種の代謝疾患と2種の内分泌疾患が対象となっています。代謝疾患とは、細胞内で働く酵素の働きが落ちることで、正常に処理されなかった物質が体に溜まって具合が悪くなったり、必要な物質を作れないことで体がエネルギー不足になってしまったりする病気です。内分泌疾患とは、体で働くホルモンの異常による病気を指します。



Q3 「要再検」になったらどうなるの？

再検査の対象になったからといって、すぐに病気があるとは限りません。追加で精密検査などを行い、その結果によって初めて診断が確定されます。

『拡大新生児スクリーニング検査』について

検査技術や治療技術の進歩によって、検査できる対象疾患が広がってきました。「生まれつき免疫が弱く、感染症で具合が悪くなる疾患」や、「徐々に筋力が低下していく疾患」など、早期治療が高い効果をもたらす疾患を対象に、『拡大新生児スクリーニング検査』として行われるようになりました。ただし、全ての出産施設で受けられるわけではありません。

また、有料での検査となることもありますので、詳しくは出産施設へお問い合わせいただくか、「先天性代謝異常等検査」で検索してみてください。

