

(先天性代謝異常症等検査)



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、生後早い時期に発見しておくこと、早期治療により知能の遅れなどを防止できたり、重い症状が出るのを防ぐことができるものがあります。このような取り組みが「新生児マススクリーニング」(別名：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、更に多くの病気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ことになりました。わが国では現在、計20疾患を対象に行っています。

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18疾患を対象としています。

なお、赤ちゃんの検査をきっかけに、母親の病気が判明することが稀にあります。

内分泌疾患 (ホルモンの異常)	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 2 疾患	新生児マススクリーニングの対象は 18 疾患
<ol style="list-style-type: none">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 先天性副腎皮質過形成症	<ol style="list-style-type: none">1. 糖(炭水化物)の代謝異常症 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5疾患



(先天性代謝異常症等検査)



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？

新生児マススクリーニングでは、病気を持つ新生児を見逃さないように、検査結果を「1. 正常」「2. 再検査が必要」「3. 要精査（病院での精密検査が必要）」の3段階に分けて判定しています。

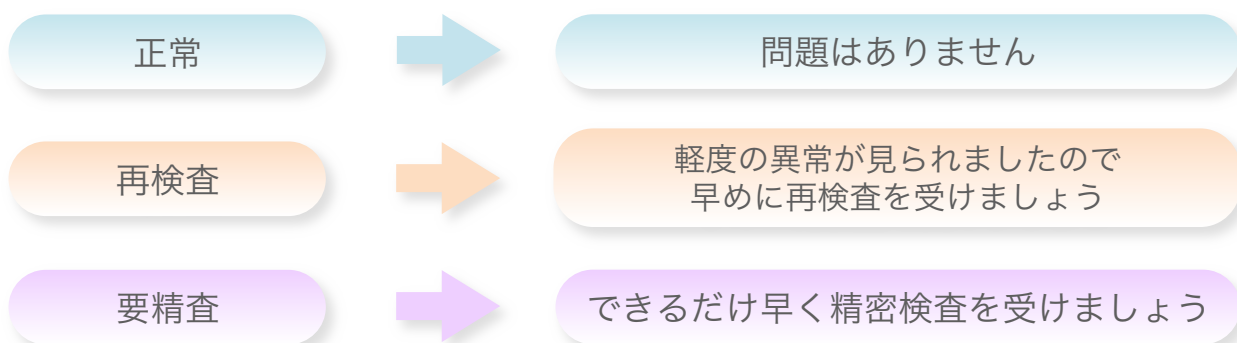
最初の検査で「1」となればそれで終了です。一方、最初の検査で基準を大きく超える値が見られた場合は、本当にその病気に罹っている可能性が高くなるため、一刻も早く治療を開始できるよう、再検査を省略して「3」となります。1と3の中間、つまり比較的軽度の異常値だった場合は「2. 再検査」を実施します。再び異常値が見られた場合は「3」となりますが、「1」となって終了となる場合も少なくありません。できる限り病気を見逃すことのないよう、このような安全策を採用しています。

④ 再検査になった場合はどうすればよいのでしょうか？

再検査はできるだけ早く受けることが望ましいので、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、精密検査のための病院を受診する必要はありませんが、赤ちゃんの様子に気になることがある場合は、出産された医療機関や最寄りの医療機関（小児科など）へご相談下さい。再検査で正常と判断されれば、心配はありません。

⑤ 「要精査」とは何でしょうか？ どうすればよいのでしょうか？

「要精査」とは「すぐに病院で精密検査を受ける必要がある」という意味です。要精査となった場合でも、病院での検査の結果「異常なし」と判断される場合も少なくありません。しかし、できるだけ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。



新生児マススクリーニングの対象となっている病気について、次ページから簡単に説明しています。受診された医療機関で、担当医師から詳しい説明がありますので、それまでの参考にしてください。

(先天性代謝異常症等検査)



内分泌疾患（ホルモンの異常）



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」が不足する病気です。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）に重要なもので、不足の状態が続くと、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなる、身長が伸びない、などの症状が現れるため、早期に診断し、甲状腺ホルモンを薬として投与して、症状を予防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病型と、甲状腺の働きをコントロールするところに問題がある病型（中枢性）とに分類されます。中枢性の場合は他のホルモンの検査も必要となります。ただし、中枢性甲状腺機能低下症をマススクリーニングの対象としているのは、一部の自治体に限られています。

2. 副腎皮質ホルモンの欠乏症

● 先天性副腎皮質過形成症

腎臓の上にある「副腎」から分泌される「副腎皮質ホルモン」が不足する病気です。複数の原因がありますが、マススクリーニングで見つかるのは、原因の大半を占める「21-水酸化酵素」の機能低下によるものです。

副腎皮質ホルモンには「体を元気にする」作用があるので、不足の状態が続くと、十分に哺乳できず体重が増えなかったり、重度の脱水状態になるなどの症状が現れるため、早期に診断し、副腎皮質ホルモンを薬として投与して、症状を予防することが重要です。

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。そのため、女の子の場合は、陰核（クリトリス）が大きくなるなどの症状も伴い、程度によって手術が必要になることもあります。



(先天性代謝異常症等検査)



糖・アミノ酸の代謝異常症

1. 糖（炭水化物）の代謝異常症

● 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、肝臓の働きが低下したり、白内障が生じたりします。乳糖を除去したミルクを与えることで発症を防ぎます。いくつかの病型がありますが、生後すぐに症状が出てくる最重症型は日本人では非常にまれです。

2. アミノ酸の代謝異常症

● 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病気です。血液中ではフェニルアラニンの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。

血中フェニルアラニン濃度が高い状態が続くと、知能の発達に遅れが現れるため、フェニルアラニンを除去したミルクを使った食事療法で予防します。一部の患者さんには、フェニルアラニンの処理を助ける薬を服用する治療が有効です。

● メープルシロップ尿症

ロイシン・イソロイシン・バリンという3種類のアミノ酸がうまく処理できない病気です。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。これらのアミノ酸の血中濃度が高い状態が続くと、知能の発達が遅れたり、時に急な体調不良（嘔吐・意識障害など）が現れたりするため、ロイシン・イソロイシン・バリン除去したミルクを使った食事療法で予防します。

● ホモシスチン尿症

メチオニンというアミノ酸の処理過程で生じるホモシス테인というアミノ酸がうまく処理できない病気です。血中ホモシス테인濃度が高い状態が続くと、知能の発達が遅れたり、てんかんや血栓症などが現れたりするため、メチオニンを除去したミルクを使った食事療法で予防します。

● シトルリン血症Ⅰ型・アルギニノコハク酸尿症

これらは、アミノ酸を利用するときに生じる「アンモニア」の分解ができない疾患です。アンモニアは有毒で、血中濃度が上昇すると、知能の発達が遅れたり、時に急な体調不良（嘔吐・意識障害など）が現れたりするため、タンパク質を除去したミルクを与えたり、アンモニアを処理する薬を服用するなどの治療で予防します。

(先天性代謝異常症等検査)



有機酸の代謝異常症

3. 有機酸の代謝異常症

有機酸とは、アミノ酸を体内で処理するときに行われる酸性物質の総称で、病気の原因となる有害なものが数多く知られています。元になるアミノ酸を除去したミルクを与えたり、増加した有機酸の尿中への排泄を促進する薬（カルニチン）を服用するなどの治療で、発病を予防します。摂取カロリーが不足すると急な体調不良（嘔吐・意識障害など）の誘因となりやすいため、感染症などの際には糖分を含んだ点滴も行われます。

● メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症

どちらもイソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニンというアミノ酸の処理過程で生じる有機酸が体内に増加する病気で、互いによく似た特徴を持つものです。知能の発達や体の成長が遅れたり、時に急な体調不良（嘔吐・意識障害など）が現れるなどの症状を示します。

● イソ吉草酸血症

ロイシンというアミノ酸の処理過程で生じる有機酸が体内に増加する病気です。急な体調不良（嘔吐・意識障害など）で発症しますが、それを予防すれば、知能の発達や体の成長が遅れることはないと考えられています。

● メチルクロトニルグリシン尿症

ロイシンというアミノ酸の処理過程で生じる有機酸が体内に増加する病気です。感染症などをきっかけに急な体調不良（嘔吐・意識障害など）が現れることがありますが、大部分の人は知能の発達や体の成長が遅れることはないと考えられています。

● ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG 血症）

ロイシンというアミノ酸の処理過程で生じる有機酸が体内に増加する病気です。強い低血糖を伴う急な体調不良（嘔吐・意識障害など）で発症しますが、それを予防すれば、知能の発達や体の成長が遅れることはないと考えられています。

● 複合カルボキシラーゼ欠損症

プロピオン酸血症とメチルクロトニルグリシン尿症に共通して必要なビタミンである「ビオチン」がうまく利用できないために起こる病気です。知能の発達や体の成長が遅れたり、治療しないと時に急な体調不良（嘔吐・意識障害など）が出たり頑固な湿疹が現れるなどの症状を示します。患者さんの多くは、ビオチンを薬として服用することで予防できます。

● グルタル酸血症Ⅰ型

リジン・トリプトファンというアミノ酸の処理過程で生じる有機酸が体内に増加する病気です。治療せず放置されると中枢神経系への影響による運動機能障害が徐々に出て進行したり、感染症などをきっかけに急激に悪化することがあります。

(先天性代謝異常症等検査)



脂肪酸の代謝異常症

4. 脂肪酸の代謝異常症

脂肪酸は重要なエネルギー源であり、脂肪酸が利用できない疾患では、長時間空腹が続いたり、発熱や嘔吐を伴う感染症に罹ったりすると、急にエネルギー不足となり、ぐったりして重度の体調不良（血糖値が下がる、筋肉がダメージを受ける）をきたします。

体脂肪や食品中の動植物性脂肪に含まれる脂肪酸は、長い鎖状の形をしており、これを端から少しずつ切っていくことでエネルギーが取り出されます。それが障害される部位によって、以下のような疾患に分類されます。

● MCAD 欠損症

中くらいの長さの脂肪酸が十分に利用できない病気です。乳幼児期に低血糖を発症しやすく、哺乳や食事の間隔を開けすぎないこと、感染症などで十分に飲食できない時には、早めに糖分を含んだ点滴を受けることが重要です。

● CPT1 欠損症

長鎖の脂肪酸が十分に利用できない病気です。乳幼児期に低血糖を発症しやすく、哺乳や食事の間隔を開けすぎないこと、感染症などで十分に飲食できない時には、早めに糖分を含んだ点滴を受けることが重要です。中鎖の脂肪酸は利用できるため、これを多く含むミルクを与える治療も行われます。

● CPT2 欠損症・VLCAD 欠損症・三頭酵素 (TFP) 欠損症

長鎖の脂肪酸が十分に利用できない病気です。乳幼児期に低血糖を発症しやすく、哺乳や食事の間隔を開けすぎないこと、感染症などで十分に飲食できない時には、早めに糖分を含んだ点滴を受けることが重要です。中鎖の脂肪酸は利用できるため、これを多く含むミルクを与える治療も行われます。

これらの病気は、エネルギー不足によって筋肉のダメージも生じるため、その程度によっては、激しい運動を控えることが必要になる場合もあります。