

子どもと女性の健康相談室

82



福島医大総合産期
母子医療センター准教授
郷 勇人氏

日本で生まれる赤ちゃんは、ほぼ100%、新生児マススクリーニング検査（先天代謝異常等検査）を受けています。新生児マススクリーニング検査は、赤ちゃんの先天代謝異常症や内分泌疾患を早い時期に見つけて治療を始め、障害の発生を未然に防ぐために公費で行われる検査です。

先天代謝異常症とは、生まれつき酵素などが正常に働かず栄養素の代謝の流れがせき止められ、異常な物質が体の中に蓄積し、必要なものが

欠乏することです。さまざまな症状を起こす遺伝性の疾患です。体では、種々の栄養素が代謝されており、代謝が障害され

一方、検査の対象となる内分泌疾患には、新陳代謝などに関わる甲状腺ホルモンが正常に分泌さ

まれますが、知らずに放置すると、数週間や数カ月以内に症状が出て、障害を残す可能性のある疾患ですので、新生児期に

以前は、日本で数種類の疾患を対象としていましたが、タンデムマス法という新しい分析方法が

早期発見で障害防ぐ

た栄養素（有機酸、脂肪酸、アミノ酸、糖など）の種類によって、それぞれ有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、アミノ酸代謝異常症、糖質代謝異常症などに分類されま

れないために、心身の発育不良を来す先天性甲状腺機能低下症と、副腎からのホルモンが不足し、

見つけて治療を始める必要があります。新生児マススクリーニングの手順は、生後数日の赤ちゃんのかかとか

導入され、現在は20種類以上の疾患を検査することが可能になりました。さらに最近では、免疫不全症や神経筋疾患の一部を、自己負担になります

脂肪酸代謝異常症、アミノ酸代謝異常症、糖質代謝異常症などに分類されま

る先天性副腎皮質過形成症があります。これらの疾患の発生頻度は非常に

の赤ちゃんのかかとから、数滴の血液を染み込ませて、専門の検査機関へ送り（福島県では県保健衛生協会）、対象となる疾患がないかどうか調

められています。次回は2月27日掲載

新生児マススクリーニング検査

る先天性副腎皮質過形成症があります。これらの疾患の発生頻度は非常に

められています。次回は2月27日掲載

められています。次回は2月27日掲載