

新生児スクリーニング

赤ちゃんの 健康のために



Department
of Health

なぜ私の赤ちゃんは検査を受けるのですか？

赤ちゃんが可能な限り健康でいられるようにするためです。血液検査では、他の方法ではお母さんと医師が知りえない、赤ちゃんの健康に関する重要な情報を得られます。新生児スクリーニングプログラム（Newborn Screening Program）では、稀ではあるものの治療可能な、すぐに症状が現れないいくつかの病気を患っている可能性のある乳児を特定します。早期の診断と治療により、重篤な疾患や死亡さえも防ぐことができる場合が多いため、赤ちゃんの検体を検査し、結果を赤ちゃんの担当医師に報告することが大変重要です。赤ちゃんの検査結果については、かかりつけの医師にお尋ねください。

新生児のスクリーニングは新しい試みですか？

いいえ、どの州にも新生児スクリーニングプログラムがあります。ニューヨーク州のプログラムは、公衆衛生法（Public Health Law）によって義務付けられており、1965年に開始されました。一部の疾患は非常に早い段階（生後数日以内の場合さえあります）で子どもに影響を与える可能性があり、治療で最大限の効果を得るためには、タイムリーな検査と診断が重要となります。

私の赤ちゃんは何種類の疾患の検査を受けますか？

検査の数は、1965年当初は1種類でしたが、現在では45種類以上に増加しています。その一覧はこの冊子に記載されています。これらの疾患はまれなものです。毎日ニューヨーク州内で生まれる赤ちゃんの300人に1人に、これらの病気のいずれかが発見されています。これらの疾患のほとんどが重

篤で、死亡に至る場合もあります。検出されずに治療されないと、赤ちゃんの発育を遅らせる、知的障害を引き起こす、赤ちゃんの感染リスクを高める、その他の問題につながるといった可能性があるものもあります。

そのため、

**早期治療が
非常に重要です！**

**しかし、私の赤ちゃんはとも健康そうに見えます。
それでもこれらのテストが必要ですか？**

はい。新生児スクリーニングプログラムで特定される疾患を患っている乳児のほとんどは、出生直後には疾患の兆候を示さず、健康そうに見えます。これらの特別な臨床検査により、これらの疾患のどれか1つでも患っている可能性のある赤ちゃんを特定し、赤ちゃんの医師にさらなる検査と特別な医療が必要であることを伝えることができます。ほとんどの場合、赤ちゃんに症状が現れたり健康状態が悪化する前に治療を開始することが非常に重要です。疾患の多くは遺伝性であり、赤ちゃんの両親から受け継がれます。

すべての赤ちゃんは2セットの遺伝子を持っています。その1つは母親から、もう1つは父親から受け継がれたものです。遺伝子の1つのセットのみに問題があって、もう一方のセットには問題がない場合もあり、その場合、赤ちゃんは発症しません。このような赤ちゃんはキャリア（保因者）と呼ばれます。これらの赤ちゃんは発症していませんが、これは両親の少なくともどちらか一方、場合によっては両方がキャリアであることを意味します。新生児スクリーニング検査によって一部の遺伝性疾患のキャリアを特定できる

可能性はありますが、当プログラムは**すべてのキャリアを見つけるように設計されていません**。自分がキャリアであることを知らない親がほとんどであるため、赤ちゃんがキャリアであることがわかった場合、遺伝カウンセリングを受けることが重要です。カウンセラーがこの情報を理解できるように支援してくれます。

しかし、自分の子どもの中にそのような健康上の問題を持つ子はいません。

すでに健康な子どもを持っている親は問題が起きると予想することはなく、ほぼそのとおりになります。しかし、生まれたばかりの赤ちゃんがこれらの疾患のいずれかを患う可能性は皆無ではありません。これらの疾患はそれぞれ非常にまれであり、お子さんがそのどれも患っていない可能性は非常に高いでしょう。しかし、毎日ニューヨーク州内で生まれる赤ちゃんの300人に1人にこれらの病気のいずれかが発見されています。この赤ちゃんが新生児スクリーニングで陰性だったとしても、今後生まれるお子さんも陰性であるとは限りません。家族の誰もこれらの疾患にかかっていなくても、赤ちゃんやその親が疾患のキャリアである場合もあります。多くの家族は、今後生まれる子どもや他の家族へのこれらの疾患のリスクをよりよく理解するために、遺伝カウンセリングを受けています。また、新生児スクリーニングによって、これらの遺伝性疾患のキャリアであるすべての赤ちゃんが見つかるわけではないことを覚えておくことも重要です。この検査は、これらの遺伝性疾患を持つ大多数の赤ちゃんを見つけるように設計されています。

私の赤ちゃんはどのように検査を受けますか？

すべての検査は、赤ちゃんのかかとを軽く刺して採取したごく少量の血液を検体として行われます。血液は特殊な濾紙に含ませます。検体は通常、生後24～36時間後に採取され、検査のためにアルバニーにある州保健局（State Health Department）の検査機関に送られます。

私は検査結果を受け取れますか？

病院の看護師に、赤ちゃんの担当医の名前または診療所の名称、およびその医療施設の連絡先情報を必ず伝えてください。結果はこの医師に伝えられ、何か問題があれば医師から直ちに連絡があります。念のため、赤ちゃんを最初の健康診断に連れて行ったときに、担当医師または診療所に検査結果について尋ねてください。病院の看護師が、赤ちゃんの担当医師から検査結果を得る方法が記載されたピンク色のフォームをお渡しします。

すべての検査で「スクリーニング陰性」だった場合、それは私の赤ちゃんが健康であることを意味しますか？

新生児スクリーニングプログラムでは、赤ちゃんがかかっているかもしれない多くの疾患のうちのいくつかを検査します。さらに、いくつかの理由によって、これらの疾患を患っている赤ちゃんが特定されない場合もあります。担当医師または診療所によるすべての健康診断に赤ちゃんを連れて行くようにしてください。赤ちゃんの予期せぬ症状や行動に常に注意を払い、様子がおかしいと思われる場合は直ちに医師に電話してください。

この赤ちゃんが新生児スクリーニングで陰性だったとしても、今後生まれるお子さんが陰性であるとは限りません。また、新生児スクリーニングによって、これらの遺伝性疾患のキャリアであるすべての赤ちゃんが見つかるわけでは**ありません**。キャリアには1つの遺伝子変異がありますが、健康です。家族がその疾患を患った病歴がなくても、赤ちゃんとその親がキャリア

非常にまれですが、疾患によって赤ちゃんの症状が急速に重症化する可能性があるため、2回目の検査の結果がでるのを待たずに医師が直ちに赤ちゃんの治療にあたる場合もあります。赤ちゃんの再検査を求められた場合は、できるだけ早く赤ちゃんを連れてきて、すぐに再検査を行って赤ちゃんに治療が必要かどうかを判断できるようにしてください。

毎日ニューヨーク州内で生まれる赤ちゃんの300人に1人にこれらの疾患のいずれかが発見されています。

になる可能性はあります。多くの家族は、今後生まれる子どもや他の家族に対する疾患やキャリアのリスクをよりよく理解するために、遺伝カウンセリングを受けています。

「再検査」は、私の赤ちゃんが疾患を患っている可能性があるということを意味しますか？

必ずしもそうではありません。さまざまな理由で、再検査が必要になる場合があります。最も一般的なのは、血液が特殊な濾紙に不適切に置かれた場合です。通常、これは赤ちゃんに何か問題があることを意味するものではなく、できるだけ早くもう1回血液検体を採取する必要があることを意味します。

最初の検査結果に問題があることが示唆された場合、スクリーニング検査が再度行われるまで、その結果は最終的なものとみなされません。これには新しい血液検体が必要です。一般に、赤ちゃんの2回目のスクリーニングで異常があった場合にのみ、医師は追加の診断検査の必要性について話します。

私の赤ちゃんがこれらの疾患のいずれかを患っている場合はどうすればよいですか？

検査されたすべての疾患には、その疾患の影響を軽減できる治療法があります。

特別な食事療法やその他の治療を早期に開始することで、症状を完全に予防できる場合もあります。これらの疾患のほとんどは治療が非常に複雑であるため、その特定の疾患を専門とする医師によって医療が調整される必要があります。

この子が病気にかかっているとしたら、今後生まれる私の子どもも病気にかかるのでしょうか？

それは疾患によります。これらの疾患のほとんどは遺伝性であり、親から子どもに受け継がれます。新生児スクリーニングで陰性だったとしても、今後生まれるお子さんが疾患にかからないとは限りません。また、新生児スクリーニングによって、これらの遺伝性疾

患のキャリアであるすべての赤ちゃんが見つかるわけではありません。キャリアの場合は1つ遺伝子変異があっても健康です。家族がその病気を患った病歴がなくても、赤ちゃんとその親がキャリアになる可能性はあります。多くの家族は、子どもの疾患の要因をよりよく理解し、今後生まれる子どもや他の家族に対する疾患やキャリアのリスクを理解するために、遺伝カウンセリングを求めます。遺伝しない病気もあります。たとえば、先天性甲状腺機能低下症の原因はさまざまですが、HIV感染は遺伝子変異ではなくウイルスによって引き起こされます。

私の赤ちゃんはなぜHIV検査を受けるのですか？

検査では赤ちゃんのHIV抗体について調べます。検査結果が陽性の場合、母親がウイルスに感染していることを意味するため、赤ちゃんがウイルスに感染していないことを確認する必要があります。HIVは、妊娠中、出産中、または授乳中に、感染した母親から赤ちゃんに感染する可能性があります。ニューヨーク州では、ほとんどの妊婦が出産前にHIVの検査を受けます。理想的には、母親は妊娠中および出産中に赤ちゃんをHIV感染から守るために薬を服用するべきです。

これらの検査にはいくらかかりますか？

無料です。ご家族は、これらの検査の料金を負担する必要がありません。

赤ちゃんを助けてもらいやすいように医師に協力できることはありますか？

まず、必要な場合に医師に連絡できるように、赤ちゃんが生まれた病院の看護師に、赤ちゃんの担当医師の名前を必ず伝えてください。医師を変更する場合は、Eメールまたは電話でお知らせください（この冊子の裏面を参照してください）。医師から再検査のために赤ちゃんを連れてくるように求められた場合は、できる限り早くそれに従ってください。もし赤ちゃんに疾患がある場合は、速やかな対応が非常に重要になります。

電話をお持ちでない場合は、あなたがすぐに連絡のとれる人の電話番号を医師に伝えてください。赤ちゃんが生まれた直後に転居した場合は、すぐに新しい住所と電話番号を医師または診療所に伝えてください。こうすることで、赤ちゃんに追加の検査または治療が必要な場合の連絡先を医師が知ることができます。

速やかな対応が大変重要だということ
を心に留めておきましょう。親としてあなたは新生児スクリーニングプログラムをサポートすることができます。赤ちゃんの担当医師があなたへの連絡方法を知るようにすることで、赤ちゃんができる限り健康でいられるようにしてください。

十分な情報を得てください：赤ちゃんの新生児スクリーニングの結果を医師から受け取りましょう！

**新生児スクリーニングの詳細については、
当プログラムのウェブサイトをご覧ください。**

ニューヨーク州新生児スクリーニングプログラム で特定される疾患

分類		疾患名
内分泌疾患		先天性副腎過形成症（Congenital adrenal hyperplasia, CAH）
		先天性甲状腺機能低下症（Congenital hypothyroidism, CH）
血液疾患、 異常ヘモグロビン症		異常ヘモグロビン症（鎌状赤血球）
		ヘモグロビンSC症
		ヘモグロビンCC症
		その他の異常ヘモグロビン症
感染症		HIV感染
先天性代謝異常症	アミノ酸代謝異常症	ホモシスチン尿症（Homocystinuria, HCY）
		高メチオニン血症（Hypermethioninemia, HMET）
		メープルシロップ尿症（Maple syrup urine disease, MSUD）
		フェニルケトン尿症（Phenylketonuria, PKU）および高フェニルアラニン血症（Hyperphenylalaninemia, HyperPhe）
		チロシン血症（Tyrosinemia, TYR-I, TYR-II, TYR-III）
	脂肪酸代謝異常症	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症（Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency, CAT）
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I欠損症（Carnitine palmitoyltransferase I, CPT-I）およびカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II欠損症（Carnitine palmitoyltransferase II, CPT-II）
		カルニチン欠損症（Carnitine uptake defect, CUD）
		2,4-ジエノイル-CoAレダクターゼ欠損症（2,4-Dienoyl-CoA reductase deficiency, 2,4Di）
		長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症（Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, LCHAD）
		中鎖アシルCoA脱水素酵素（Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCAD）
		中鎖ケトアシルCoAチオラーゼ欠損症（Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency, MCKAT）
		中鎖/短鎖ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症（Medium/short-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, M/SCHAD）
		三頭酵素欠損症（Mitochondrial trifunctional protein deficiency, TFP）
		多発性アシルCoA脱水素酵素欠損症（Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MADD）（グルタル酸血症II型（Glutaric acidemia type II, GA-II）としても知られる）
		短鎖アシルCoA脱水素酵素（Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCAD）
		極長鎖アシルCoA脱水素酵素（Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD）

分類		疾患名
先天性代謝異常症	有機酸代謝異常症	グルタル酸血症Ⅰ型 (Glutaric acidemia type I, GA-I)
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 (3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency, HMG)
		イソブチリル - CoA脱水素酵素欠損症 (Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, IBCD)
		イソ吉草酸血症 (Isovaleric acidemia, IVA)
		マロン酸血症 (Malonic acidemia, MA)
		2-メチルブチリル - CoA脱水素酵素欠損症 (2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, 2-MBCD)
		3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency, 3-MCC)
		3メチルグルタコン酸血症 (3-Methylglutaconic acidemia, 3-MGA)
		2-メチル-3-ヒドロキシブチリル-CoA脱水素酵素欠損症 (2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, MHBD)
		メチルマロニルCoAムターゼ欠損症 (Methylmalonyl-CoA mutase deficiency, MUT)、コバラミン A型/B型 (Cobalamin A, Cbl A/ Cobalamin B, Cbl B) およびコバラミンC型/D型 (Cobalamin C, Cbl C/ Cobalamin D, Cbl D) の補因子欠乏症、ならびにその他のメチルマロン酸血症 (Methylmalonic acidemias, MMA)
		ミトコンドリアアセトアセチル-CoAチオラーゼ欠損症 (β-ケトチオラーゼ欠損症) (Beta-ketothiolase deficiency, BKT)
		複合カルボキシラーゼ欠損症 (Multiple carboxylase deficiency, MCD)
		プロピオン酸血症 (Propionic acidemia, PA)
	尿素サイクル疾患	アルギニン血症 (Argininemia, ARG)
		アルギニノコハク酸血症 (Argininosuccinic acidemia, ASA)
		シトルリン血症 (Citrullinemia, CIT)
その他の遺伝性疾患		副腎白質ジストロフィー (X連鎖性)
		ビオチニダーゼ欠損症 (Biotinidase deficiency, BIOT)
		嚢胞性線維症 (Cystic Fibrosis, CF)
		ガラクトース血症 (Galactosemia, GALT)
		グアニジノ酢酸メチル基転移酵素欠損症 (Guanidinoacetate methyltransferase deficiency, GAMT)
		クラッペ病
		ムコ多糖症Ⅰ型 (Mucopolysaccharidosis type I, MPS I)
		ポンペ病
		重症複合免疫不全症 (Severe Combined Immunodeficiency Disease, SCID)
		脊髄性筋萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)

ニューヨーク州新生児スクリーニングプログラムと上の表に記載されている疾患の詳細については、当プログラムのウェブページをご覧ください

www.wadsworth.org/programs/newborn

ニューヨーク州新生児スクリーニングプログラムは、同州の保健局が新生児のいる家族に提供するサービスです。

重要：新生児スクリーニングについてご質問がありますか？
赤ちゃんの担当医に関する情報を知らせる必要がありますか？
書面か電話でお問い合わせいただくか、当プログラムのウェブサイトをご覧ください：

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201-2002

Email: nbsinfo@health.ny.gov

www.wadsworth.org/programs/newborn

保護者各位

あなたのお子さんの検体は、新生児スクリーニングプログラムによって、アクセスが厳重に管理された安全な状況の下で最長10年間保管されます。必要が生じた場合、あなたの同意を得て、お子さんの診断目的に検体を使用することがあります。検体の一部は、お子さんを特定する可能性のあるすべての情報が除去されたうえで、適用されるすべての法令および倫理ガイドラインの遵守に対する監督責任を負う委員会によって審査および承認された、公衆衛生研究に使用される場合があります。お子さんの検体の破棄を求める場合、または公衆衛生研究での使用を希望されない場合は、(518) 473-7552に電話し、それらを手配してもらうことができます。当プログラムのウェブサイトで詳細をご覧ください。注：要請があった場合は、検体を完全に破棄しますが、産後8週間まではこれを実行できません。



Department
of Health