

# 先天性代謝異常等検査の再検査，精密検査について ～保護者の皆さんに知っていただきたいこと～

## はじめに

先天性代謝異常等検査で見つかる病気は，早期に発見して，適切な治療を開始すれば，障害などの発病を未然に防ぐことができます。広島県では，再検査・精密検査が必要となった赤ちゃんの治療と健やかな成長のため，検査機関，医療機関，行政が協力して支援する体制があります。大切なお子さんの検査や治療，これからの生活について，保護者のみなさんに知っていただきたい情報をまとめていますので，参考にしてください。

## 知っておきたい検査のこと・治療のこと

### 先天性代謝異常等検査について



#### Q1.再検査はどのように行うのですか？

再検査は，最初の検査で確実に正常と判定できない場合，念のためもう一度行うものです。代謝の機能などが未発達な部分があることなどが影響して，検査で異常値が出てしまうことがあります。そのため検査項目によっては，2回，3回の再検査が必要な場合もあります。

#### Q2.検査の安全性と精度について教えてください。

再検査は初回検査と同じです。赤ちゃんのかかとからごく少量の血液を採取して行う簡単な検査なので，赤ちゃんへの負担は最小限となっています。

また，最近検査機器の進歩によって，検査データの精度は非常に高くなっています。

## 不安なこと，知りたいこと，お医者さんに聞きました



●精密検査後，確定診断が出るまで，気を付けることはありますか？



●治療できる病院について教えてください。



●病気，治療のこと，子育てのことなど，どこに相談したらいいですか？



●医師から投薬，治療用特殊ミルク，食事間隔等の指示があった場合には指示に従ってください。

嘔吐，痙攣，体調不良などの症状がある場合には，すぐに精密検査を受けた病院に連絡してください。



●精密検査機関である広島大学病院，福山医療センターの他に県内に協力病院及び連携病院があります。

精密医療機関からの紹介を受けた後，治療が受けられます。



●医療機関，検査機関，お住まいの地域の保健所又は市町の保健師へご相談ください。お住まいの地域の保健所，市町の保健師への連絡先を後ろのページに掲載しています。不安など何でもご相談ください。



●もし病気だとわかったら，今後の成長に影響があるか不安なのですが・・・



●新生児マススクリーニングで検査できる疾患は，技術の進歩と共に多くの疾患が対象となりました。いずれの疾患にも治療法があり，適切な治療を受けることで健康に発育することができます。



## 先天性代謝異常等検査の精密検査・疾患、治療のことについて

### Q1. 内分泌疾患、先天性代謝異常症について、教えてください。

体内には「ホルモン」と呼ばれる化学物質をつくらせて血液中に放出する、様々な「内分泌器官」があります。ホルモンは血流に運ばれて標的部位に届けられ、各種の生理作用を発揮します。

ホルモンの作用が過剰になったり不足したりして症状が現れる病気を「内分泌疾患」と呼びます。新生児マススクリーニングでは、甲状腺ホルモンや副腎皮質ホルモンが不足する病気を見つけています。

生物は、糖質・脂質・タンパク質など様々な物質を、合成したり分解したりする「代謝」を絶え間なく行っています。代謝には物質ごとに特有の「酵素」の作用が必要です。

特定の酵素の機能が低下して、必要な物質が不足したり、有害な物質が蓄積したりして、様々な症状が現れる病気が「先天性代謝異常症」です。

### Q2. 精密検査はどんなことをするのですか？子供の身体への負担はありますか？

先天性代謝異常症の場合は、疾患ごとに特徴的な代謝産物の過剰や不足が生じているかどうかを調べます。内分泌疾患の場合は、甲状腺ホルモンや副腎皮質ホルモンが実際に不足しているかどうかを確認します。

その他、すでに病気の影響が現れていないのかもチェックします。これらの検査には血液や尿の採取が必要となります。超音波検査などを行う疾患もあります。

### Q3. 病気の確定について教えてください。子供の身体への負担はありますか？

どこまで調べたら「病気」の診断が確定し、あるいは「病気でない」と結論できるかは、疾患によって様々です。

一般論としては、Q2で説明した精密検査で何も異常がなければ、マススクリーニングの結果は「偽陽性」だったこととなります。逆に、特徴的な異常所見が積み重なった場合は、「酵素活性」を測定したり、酵素の設計図である「遺伝子」の配列変化を探したりする検査の必要性を考えることとなります。

酵素活性や遺伝子の検査は、血液を使って行うのが一般的です。

### Q4. 今後の治療について教えてください。子供の身体への負担はありますか？

マススクリーニングで見つかる先天性代謝異常症の治療は、食事療法とビタミン剤の内服などが中心です。内分泌疾患では、不足しているホルモンを薬として服用します。これらの治療自体は、つらい副作用を伴うようなものではありませんが、疾患の種類・重症度によっては、食べられる食品の種類や量が、かなり厳しく制限される場合もあります。

### Q5. 病気であることが確定した場合の、成長や発達への影響について教えてください。

新生児マススクリーニングは、生後すぐに診断して適切に治療することで、元気に育っていくことが可能な疾患を選んで実施されています。

日頃の食事療法や服薬が治療の基本ですが、幾つかの先天性代謝異常症と副腎皮質ホルモンが不足する疾患では、発熱や胃腸炎など感染症の際に激しい症状が急に現れて障害を残す危険があります。このような急性増悪は、体調回復までブドウ糖の点滴でエネルギーを補ったり、副腎皮質ホルモンの投与量を増やすなどの方法で、未然に防ぐことが重要となります。

### Q6. タンデムマス法による新生児マススクリーニング導入による患者発見率について教えてください。

広島県では、タンデムマス法が正式に採用されるずっと以前（1999年）から、全国に先駆けて試験研究を行ってきました。自治体事業へは2012年2月より導入されています。

全体の患者発見率は「新生児4,924人につき1例」、治療がほとんど要らない軽症例を除いた発見率は「新生児16,412人につき1例」となっており、いずれも治療経過は良好です。

●保健指導ではどんな相談が受けられるのですか？



## 保健師からのメッセージ

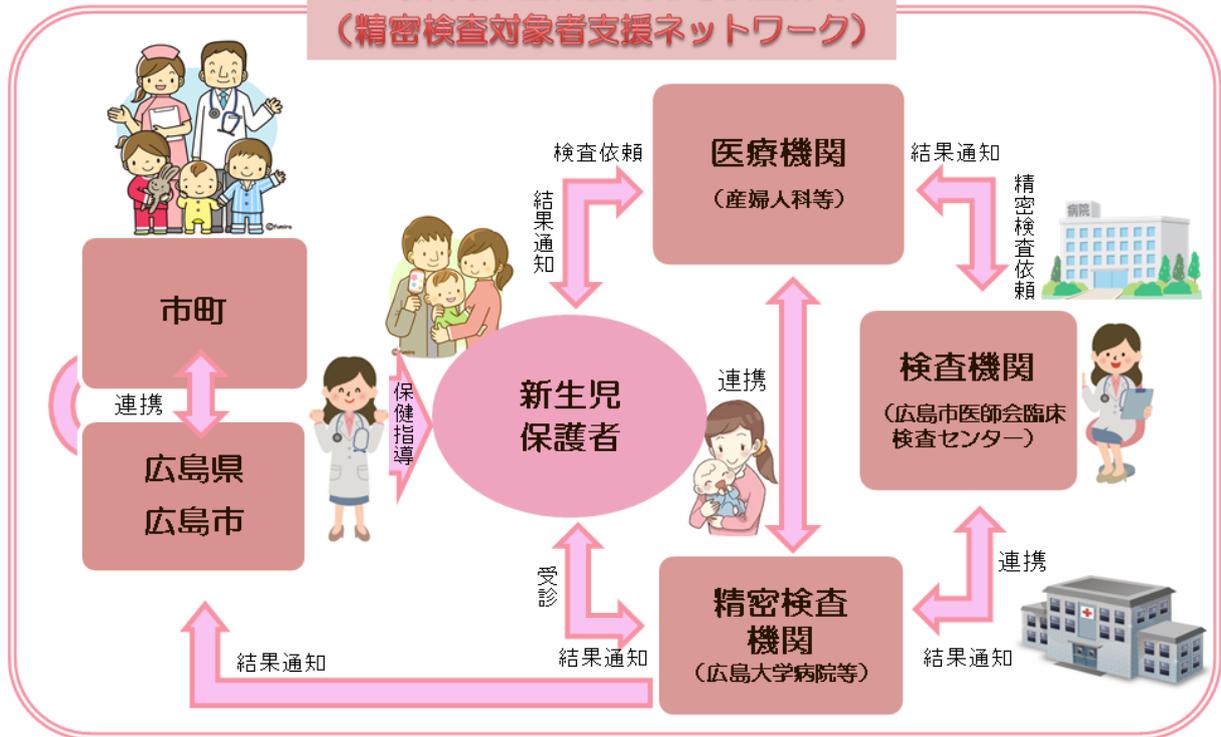
### ●保健指導について

採血を受けた医療機関から連絡があった場合、精密検査や治療を安心して受けられるよう、保健師が電話や訪問を行い、情報提供やご相談を受け付けます。

また、大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても速やかに専門的な治療が受けられるように精密検査医療機関、医療機関医師、地域の保健師が連携をとって支援するネットワークが整っています。なお、個人情報、保護者の方への連絡時のみに使用し、厳重に保護管理しています。

●産後の不安、病気、発達、子供の将来への不安や悩み、ママと赤ちゃんの心配事など、お住まいの市町の保健師に相談してください。

## 広島県先天性代謝異常等検査体系 (精密検査対象者支援ネットワーク)



## 治療費等の助成について

### 小児慢性特定疾病医療費助成制度

医療費の一部を公費で負担する「小児慢性特定疾病医療費助成制度」の対象になる場合があります。

詳しくは広島県の保健所（支所）、広島市、呉市、福山市の各担当課へお問い合わせください。

### 子ども医療費助成制度

乳幼児等が病院にかかったときに支払う保険診療費の自己負担金の一部を助成します。詳しくはお住まいの市町の各担当課へお問い合わせください。

## お役立ち情報・関連リンク

新生児マス・スクリーニング検査で陽性となった赤ちゃんのご家族の方へ  
(広島大学病院小児科)



タンデムマス・スクリーニングで見つかる病気  
(NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会)



新生児マススクリーニングとは  
(国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室)



新生児スクリーニングとその対象疾患について  
(日本マススクリーニング学会)



## お問い合わせ

## 広島県内の保健所等の相談先

お住まいの市町	保健所	所在地	電話番号
大竹市	西部保健所	廿日市市桜尾二丁目2-68	0829-32-1181
廿日市市			
安芸高田市	西部保健所広島支所	広島市中区基町10-52 農林庁舎1階	082-513-5526
府中町			
海田町			
熊野町			
坂町			
安芸太田町			
北広島町			
江田島市	西部保健所呉支所	呉市西中央一丁目3-25	0823-22-5400
竹原市	西部東保健所	東広島市西条昭和町13-10	082-422-6911
東広島市			
大崎上島町			
三原市	東部保健所	尾道市古浜町26-12	0848-25-4641
尾道市			
世羅町			
府中市	東部保健所福山支所	福山市三吉町一丁目1-1	084-921-1311
神石高原町			
三次市	北部保健所	三次市十日市東四丁目6-1	0824-63-5186
庄原市			

## 各市町の相談先

お住まいの市町	市町相談先	係名	電話番号
広島市	こども・家庭支援課	母子保健係	082-504-2623
中区	中保健センター	地域支えあい課	082-504-2109・2528
東区	東保健センター	地域支えあい課	082-568-7735・7729
南区	南保健センター	地域支えあい課	082-250-4133・4108
西区	西保健センター	地域支えあい課	082-294-6384・6235
安佐南区	安佐南保健センター	地域支えあい課	082-831-4944・4942
安佐北区	安佐北保健センター	地域支えあい課	082-819-0616・0586
安芸区	安芸保健センター	地域支えあい課	082-821-2820・2809
佐伯区	佐伯保健センター	地域支えあい課	082-943-9733・9731
呉市	東保健センター	第1グループ	0823-71-9176
	西保健センター	第2グループ	0823-25-3542
福山市	ネウボラ推進課	子ども家庭・あのね担当	084-928-1252
竹原市	健康福祉課	健康対策係	0846-22-7157
三原市	保健福祉課	発達支援係	0848-67-6061
尾道市	健康推進課	すこやか親子係	0848-24-1960
府中市	ネウボラ推進課	ネウボラ推進チーム	0847-44-6688
三次市	健康推進課	健康推進係	0824-62-6257
庄原市	保健医療課	母子保健係	0824-73-1214
大竹市	保健医療課	保健予防係	0827-59-2140
東広島市	こども家庭課	母子保健係	082-420-0407
廿日市市	子育て応援室	保健グループ	0829-30-9188
安芸高田市	健康長寿課	健康推進係	0826-42-5633
江田島市	子育て支援課	—	0823-42-2852
府中町	子育て支援課	母子保健係	082-286-3258
海田町	保健センター	健康増進係	082-823-4418
熊野町	健康推進課	母子健康グループ	082-820-5637
坂町	保険健康課	保険健康係	082-820-1504
安芸太田町	健康福祉課	健康増進係親子相談支援センター	0826-22-0196
北広島町	保健課	健康増進係	050-5812-1853
大崎上島町	保健衛生課	保健指導係	0846-62-0330
世羅町	子育て支援課	子育て支援係	0847-25-0295
神石高原町	子育て応援課	子育て応援係	0847-89-3368