

新生児マススクリーニング検査で 発見できる疾患について

内分泌疾患 ホルモンの分泌異常によって起こる病気です。
飲み薬でホルモンを補うことなどにより治療します。

先天性甲状腺機能低下症	甲状腺から分泌されるホルモンが不足するために起こる病気です。 発育不良や精神発達の遅れなどの症状を引き起こします。
先天性副腎過形成症	副腎から分泌されるホルモンが正常に作られなくなるために起こる病気です。 脱水症状や発育不良などの症状を引き起こします。

代謝異常疾患 アミノ酸や糖の代謝異常、エネルギーを作る過程の障がい等によって起こる
病気です。特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などにより治療します。
(※) 新しい検査方法(タンデムマス法)により発見可能となった疾患

アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	フェニルケトン尿症	食事から摂ったタンパク質は、分解されてアミノ酸になり、身体の中で必要なものになります。 アミノ酸代謝異常症では、身体の中でアミノ酸をうまく分解できないために、特定のアミノ酸が身体に蓄積して、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。
	メープルシロップ尿症	
	ホモシスチン尿症	
	シトルリン血症1型(※)	
	アルギニノコハク酸尿症(※)	
有機酸代謝異常症 (7疾患)	メチルマロン酸血症(※)	有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。 特定の有機酸の代謝がうまくできずに、体内に溜まり、嘔吐、けいれんなどを引き起こします。
	プロピオン酸血症(※)	
	イソ吉草酸血症(※)	
	メチルクロトニルグリシン尿症(※)	
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)(※)	
	複合カルボキシラーゼ欠損症(※)	
	グルタル酸血症1型(※)	
脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)(※)	空腹時や運動時など、食事からのエネルギーが足りなくなると、体内の脂肪が分解して、エネルギーが作り出されます。 脂肪酸代謝異常症では、この過程がうまく働かず、重度の体調不良を引き起こします。
	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症(VLCAD欠損症)(※)	
	三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症(TFP/LCHAD)欠損症(※)	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症(CPT1)(※) (CPT2)(※)	
ガラクトース血症	ガラクトース(食べ物に含まれる糖の一種)の分解がうまくできないため、ガラクトースが体内に蓄積して、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を引き起こします。	

新生児マススクリーニング のご案内



新生児マススクリーニングとは

生まれつきの病気(先天性代謝異常等)を、赤ちゃんのうちに見つけることで、早い時期に治療を行い、赤ちゃんが健やかに成長できるようにするための検査です。

新しい検査方法(タンデムマス法)の導入により20疾患の検査が可能となりました。

検査の受け方

1. このパンフレットをよく読みます



2. 申込書に記入します。



3. 出産する医療機関に申込書を提出します。