

新生児 スクリーニング



ワシントン州の保護者様へ重要な
新生児スクリーニングのお知らせ



www.doh.wa.gov/NBS

DOH 304-007 July 2020 Japanese



Newborn Screening Program

Newborn Screening Program (新生児スクリーニングプログラム) は、ワシントン州ShorelineにあるWashington State Public Health Laboratories (ワシントン州立公衆衛生研究所) で運営されています。このプログラムでは、毎年約175,000件の血液サンプルを検査して深刻な疾患を早期に発見し、ワシントン州の赤ちゃんが健康な生活をスタートをできるよう役立っています。



おめでとうございます

赤ちゃんのご誕生、心よりお祝い申し上げます！

赤ちゃんとの生活を始めるにあたり、考慮することがたくさんあります。新生児スクリーニングは、あなたの赤ちゃんができる限り健康な生活をスタさせるための重要なステップです。

新生児スクリーニングとは？

新生児スクリーニングは赤ちゃんの深刻な病気を予防し、また命を救う場合さえあります。出産直後の新生児スクリーニングにより、様々な希少疾患や難病を特定することができます。両親や医師は、この情報を元に、深刻な症状を発症する前に適切な治療を開始することができます。



480人に1人の赤ちゃんが深刻な疾患を有しており新生児スクリーニングの早期発見により、適切な治療を受けることができます。





新生児スクリーニングの方法について。

医師が赤ちゃんのかかとから数滴の血液を採取し、新生児スクリーニングカードと呼ばれる特殊な紙に垂らして含ませます。これは、病院、診療所、研究室、出産センター、または助産師が自宅で行うことができる安全で一般的な手法です。血液が乾いたら、カードは検査のためWashington State Public Health LaboratoriesのNewborn Screening Programへ送られます。

なぜ新生児スクリーニングが必要なのでしょう？

出生時に健康に見え、また健康な家族から生まれた赤ちゃんでも、深刻な難病を抱えている場合があります。新生児スクリーニングは、これらの難病を特定し、赤ちゃんが直ちに必要な治療を受け、できるだけ健康に成長できるようサポートします。仮に異常があってもそれが早期に発見できなかった場合、赤ちゃんの成長の過程で生命に関わる問題を引き起こす場合があります。



ワシントン州の赤ちゃん全員がスクリーニングを受けます

新生児スクリーニングは、赤ちゃんが病気になる前にこれらの特殊な疾患を特定する最も迅速な方法です。ワシントン州では、新生児ができるだけ健康であるように、すべての赤ちゃんが生後1日以内にスクリーニングするよう州法で定めています。これにより、赤ちゃんは可能な限り迅速に必要な治療を受けることができます。

赤ちゃんは スクリーニングを2度受けます。



初回の少量の血液サンプルは生後すぐ、赤ちゃんが生後1日または2日の時点で採取されます。このスクリーニングは深刻な疾患を検出するのに不可欠です。



2回目のサンプルは、通常生後1週目または2週目の小児科健診の際に採取されます。このスクリーニングは、出生直後に検出できなかった疾患を検出するのに役立ちます。





スクリーニングの結果はどのようにわかりますか？

新生児スクリーニングの結果は、あなたの赤ちゃんの小児科医に尋ねてください。赤ちゃんのスクリーニング検査を行った病院、診療所、研究室、または助産師には、約1週間以内に結果が通知されます。緊急の懸念がある場合は、Newborn Screening Programからあなたの赤ちゃんの小児科医に直ちに連絡されることになっています。

新生児スクリーニングの結果からどのようなことが解るのですか？

ほとんどの新生児スクリーニングの結果は正常 (normal) です。陽性 (positive)、異常あり (abnormal) または未確定 (inconclusive) という結果が出た場合は、あなたの赤ちゃんが何か疾患を有している可能性があります。最終的な確認の為に追加検査が必要となります。新生児スクリーニングプログラムは、あなたと小児科および専門医と連携しながら、赤ちゃんが最も適切なケアを受けるためにサポートいたします。

新生児スクリーニング検査は非常に正確ではあるものの、完璧ではありません。赤ちゃんの健康状態が悪そうな場合や、新生児スクリーニングの結果について質問がある場合は、赤ちゃんの小児科医に連絡してください。

これらの疾患に対しどのような治療がおこなわれるのでしょうか？

疾患の内容はそれぞれ異なります。ある疾患に対しては特別な食事療法による治療を施すこともあれば、薬による治療であったり、または理学療法や手術などのその他の治療を行います。早い段階での治療は、赤ちゃんが健康に成長し発達していくためにとても重要です。



..... ○

スクリーニングの費用はどのくらいかかりますか？


1度だけの支払いで、ワシントン州で行われるスクリーニングの費用がカバーされます。通常、この費用は病院での出産費用または出産にかかるその他の費用に含まれています。ただし、一部の医療施設では、血液サンプルを採取するため追加料金が請求されることがあります。これらの費用は通常保険でカバーされます。

Newborn Screening Programウェブサイトで、現在の費用や詳細を確認してください：doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost

血液サンプルはどのように取り扱われるのですか？

州法により、新生児スクリーニングカードは21年間安全な場所に保管され、その後廃棄されます。研究所が新生児スクリーニング検査を改善する目的で血液サンプルを使用する場合があります。個人情報、親または保護者の書面による同意がない限り使用されません。新生児のスクリーニング完了後は、いつでもあなたの赤ちゃんのサンプルを廃棄するようにリクエストできます。

Newborn Screening Programウェブサイトで、プライバシーポリシーに関する詳細情報を確認してください：doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies



私の赤ちゃんに対する新生児スクリーニングを拒否することはできますか？

これらの疾患による影響を防ぐ重要性から、宗教的な信念や慣習に対してスクリーニングが相反する場合に限り、親が赤ちゃんの新生児スクリーニングを拒否することができます。これらの理由で新生児のスクリーニングを拒否するには、スクリーニングカードの裏面にある拒否欄に署名し、Washington State Public Health LaboratoriesのNewborn Screening Programに送付しなければなりません。



新生児スクリーニング検査によりどのような疾患が特定されるのですか？

新生児スクリーニングは、次の症状を特定するのに役立ちます。

詳細はこちらをご覧ください：doh.wa.gov/NBS/disorders

Amino Acid Disorders (アミノ酸異常)

10,000人に1人

これらの疾患は、成長とエネルギーの活用に必要な、食品に含まれているアミノ酸を活用する能力に影響を及ぼします。これにより、複数の物質が体内に蓄積し、健康、成長、学習に深刻な影響を与え、時には死に至ることがあります。

- Argininosuccinic acidemia (ASA : アルギニノコハク酸血症)
- Citrullinemia (CIT : シトルリン血症)
- Homocystinuria (HCY : ホモシスチン尿症)
- Maple syrup urine disease (MSUD : メープルシロップ尿症)
- Phenylketonuria (PKU : フェニルケトン尿症)
- Tyrosinemia type I (TYR-I : チロシン血症I型)

Fatty Acid Oxidation Disorders (脂肪酸酸化酵素異常)

11,000人に1人

脂肪酸酸化異常のある赤ちゃんは体内の脂肪をエネルギーとして使うことができません。これにより心臓、肝臓、その他の器官に深刻なダメージが引き起こされる可能性があります。治療が行われない場合、深刻な健康上の問題や時には死に至ることがあります。

- Carnitine uptake deficiency (CUD : カルニチン欠損症)
- Long-chain L-3-hydroxy acyl-CoA dehydrogenase (LCHAD : 長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素) 欠損症
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD : 中鎖アシルCoA脱水素酵素) 欠損症
- Trifunctional protein (TFP : 三頭酵素) 欠損症
- Very-long chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD : 極長鎖アシルCoA脱水素酵素) 欠損症

Organic Acid Disorders (有機酸異常)

29,000人に1人

有機酸異常のある赤ちゃんは食物中のタンパク質の特定の部分を消化できません。有害物質が体内に蓄積し、身体、成長、学習に深刻な影響を与える他、死に至る場合もあります。

- 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG : 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症)
- Beta-ketothiolase deficiency (BKT : β -ケトチオラーゼ欠損症)
- Glutaric acidemia type I (GA-1 : グルタル酸尿症I型)
- Isovaleric acidemia (イソ吉草酸血症 : IVA)
- Methylmalonic acidemias (Cbl A, BおよびMUT : メチルマロン酸血症)
- Multiple carboxylase deficiency (MCD : 複合カルボキシラーゼ欠損症)
- Propionic Acidemia (PROP : プロピオン酸血症)

Lysosomal Storage Disorders (リソソーム蓄積症)

32,000人に1人

リソソーム蓄積症の赤ちゃんは、食物の糖分および脂肪を分解することができません。これにより体内に毒素が蓄積して、赤ちゃんの脳、骨、筋肉、または心臓に問題を引き起こす可能性があります。

- Mucopolysaccharidosis type I (ムコ多糖症I型：MPS-I)
- Glycogen storage disease type II (糖原病II型、ポンペ病：Pompe)

Endocrine Disorders (内分泌系障害)

Congenital hypothyroidism (CH : 先天性甲状腺機能低下症)

950人に1人

先天性甲状腺機能低下症の赤ちゃんは健康な成長と発達に必要な甲状腺ホルモンを十分作り出すことができません。治療が行われない場合、重度の知的障害および成長上の問題が引き起こされます。

Congenital adrenal hyperplasia (CAH : 先天性副腎過形成)

14,000人に1人

先天性副腎過形成の赤ちゃんは、健康な身体機能に必要なホルモンを十分に作り出すことができません。これらの赤ちゃんは、生命を脅かす脱水症状や昏睡状態を抱える可能性があります。女の赤ちゃんには性器異常がある場合があります。

その他の異常 ○

Sickle cell and Hemoglobinopathies (HGD : 鎌状赤血球 およびヘモグロビン異常症)

4,700人に1人

鎌状赤血球症または他のヘモグロビン異常症の赤ちゃんは、異常な赤血球を有します。そうした血球は体全体に酸素を効率的に運ぶことができません。これらの異常は、頻繁な感染、重度の疼痛、貧血および他の合併症を引き起こす可能性があります。

Cystic fibrosis (CF : 腭嚢 胞線維症)

5,500人に1人

嚢胞性線維症の赤ちゃんは、肺機能が低下し、栄養失調にかかります。これは深刻な健康上の問題と短命につながります。

Biotinidase deficiency (BIO : ビオチニダーゼ 欠損症)

86,000人に1人

ビオチニダーゼ欠損症の赤ちゃんはビオチンと呼ばれる重要なビタミンを体内で活用することができません。治療が行われない場合は、発疹、難聴、発作および発達遅延を引き起こす可能性があります。



Galactosemia (GALT : ガラクトース血症)

11,000人に1人

ガラクトース血症の赤ちゃんは、乳中に存在する糖であるガラクトースを消化できません。赤ちゃんが、母乳を含む乳を飲むと、ガラクトースが体内に蓄積し、失明、脳損傷、または死を引き起こす可能性があります。

Severe combined immunodeficiency (SCID : 重症複合免疫不全症)

88,000人に1人

重篤な複合免疫不全を抱えている赤ちゃんは、有効な免疫システムなしで生まれます。そうした赤ちゃんは病気を引き起こす病原菌と戦うことができず、最も一般的な感染症でさえ生命を脅かす可能性があります。

Spinal muscular atrophy (SMA : 脊髄性 筋萎縮症)

15,000人に1人

SMAを持つ赤ちゃんは、脊髄の運動神経細胞が損なわれています。これらの細胞が筋肉にメッセージを送ることができない場合、機能を失います。症状は軽度の場合も重度の場合もあります。治療を行わなければ、運動機能が発達せず、呼吸障害または摂食障害が起きる可能性がある他、死に至ることもあります。

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD : X 連鎖性副腎 白質ジストロフィー)

17,000人に1人

X-ALDの赤ちゃんは体内の特定の脂肪を分解することができません。これらは蓄積し神経損傷を引き起こし、学習障害、筋肉の衰弱、昏睡、さらには死に至ることさえあります。X-ALDは主に男性に影響を与えますが、女性は成人期に症状を有し、X-ALDが子供に遺伝する場合があります。



新生児スクリーニングで 私の命が救われました。

“私が生まれた時、このスクリーニング技術により甲状腺機能低下症と呼ばれる先天性代謝障害が検出されました。私は、生まれて数時間後に診断と治療を受けなければ成長や発達に甚大なダメージを与える異常がありながら、その前兆なくこの世に生まれてきました。新生児スクリーニングがなければ、現在のような身長まで成長しなかったでしょうし、大学にも行かず、アスリートとして競技に参加することもなかったでしょう。私はすべての家族がこの簡単で時宜を得た救命検査を利用することをおすすめします。また新生児のスクリーニングプロセスを担う病院とPublic Health Laboratoriesのすばらしいスタッフに感謝します。私は一生これらの人々が行っている仕事に対し感謝の念を忘れません。”

—Aidan (1998年にワシントン州新生児スクリーニングによって
先天性甲状腺機能低下症の診断を受けました)





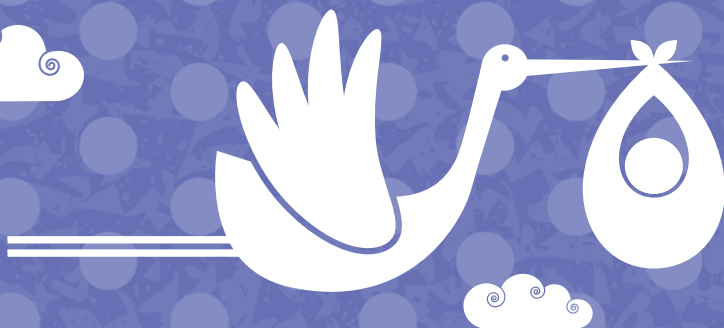
新生児スクリーニングチェックリスト

- 出生後に新生児スクリーニング血液サンプルが採取されたことを確認してください。
- 必ずあなたに連絡がつくよう、病院や助産師があなたの正しい電話番号と住所を登録しているかどうか確認してください。
- 赤ちゃんの小児科ケアのための医師を選定し、その小児科医の情報をあなたの病院または助産師に伝えます。
- 生後2～3週間が経過したら、赤ちゃんを小児科健診へ連れて行き、2回目の新生児スクリーニングを行ってください。
- 新生児スクリーニングの結果については、赤ちゃんの小児科医にお尋ねください。
- 追加検査、受診予約、フォローアップケアの指示があれば、それに従ってください。

あなたの赤ちゃんは他のスクリーニングも利用できます

重大な先天性心不全や難聴など、あなたの赤ちゃんをスクリーニングが必要な、健康に関する問題は他にもあります。心不全スクリーニングについての詳細は、あなたの医師にお問い合わせください。聴力スクリーニングの情報は、こちら doh.wa.gov/earlyhearingloss でご覧いただけます。





Newborn Screening Program
P.O. Box 55729
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155-0729

電話: (206) 418-5410
無料通話: (866) 660-9050
FAX: (206) 363-1610
Eメール: NBS.Prog@doh.wa.gov
ウェブサイト: www.doh.wa.gov/NBS

ウェブサイトでは次の言語で資料をお読みいただけます:

አማርኛ - Amharic - アムハラ語 | العربية - Arabic - アラビア語 |
中文 - Chinese - 中国語 | 日本語 - Japanese |
ភ្នំពេញ - Cambodian (Khmer) - カンボジア語 (クメール) | 한국어 - Korean - 韓国語 |
ਪੰਜਾਬੀ - Punjabi - パンジャブ語 | Русский - Russian - ロシア語 |
Af-soomaali - Somali - ソマリ語 | Español - Spanish - スペイン語 |
Tagalog - Tagalog - タガログ語 | Українська - Ukrainian - ウクライナ語 |
Tiếng Việt - Vietnamese - ベトナム語

本文書を別の形式でご希望の場合は、1-800-525-0127までお電話ください。耳の不自由な方は711 (Washington Relay) までお電話いただくか、Civil.rights@doh.wa.govまでメールでお問い合わせください。

この業務は、認可番号#UG9MC30369New Disorders Implementation Project (新規障害実施プロジェクト) の下、U.S. Department of Health and Human Services (米国保健社会福祉省: HHS) のHealth Resources and Services Administration (保健資源事業局: HRSA) を通じて Association of Public Health Laboratories (公衆衛生研究所協会) により4,000,000ドルの支援を受けています。この情報または内容および結論は著者のものであり、HRSA、HHSまたは米国政府の正式な立場または方針として解釈されるべきではなく、いかなる推薦も推測されるべきではありません。