

赤ちゃんの新生児スクリーニング 検査を理解する



Ohio
保健省



なぜ新生児検診が必要ですか？

全ての親は赤ちゃんが健康に育つよう願っています。出生時に全く健康に見える赤ちゃんも、いかに成長・発達するかに影響する問題を抱えている場合があります。新生児スクリーニング検査では出生時に明らかでなくても、医療手当を必要とする多くの病状に関し検査します。出生後すぐに医学的問題が確認されれば、赤ちゃんは必要な治療を速やかに受けることになるのです。赤ちゃんの健康と発達を、新生児検診は改善します。

毎年のことですがオハイオ州では新生児検診により、医療を必要とする500名以上の新生児が確認されています。約200名の乳児には聴力障害または聴覚障害、約80名の乳児には重度の心疾患、さらに約300名の乳児には血液検査で見い出される重度の医学的な障害があります。

どんな種類のスクリーニングが行われるのですか？

オハイオ州では全新生児の健康を保護するため、州法で新生児は退院前に異なる3種類のスクリーニングを受ける必要があります：

- 聴覚損失の危険性に関する聴力スクリーニング；
- 心臓の構造について問題を見い出すパルス酸素濃度計スクリーニング；ならびに
- 異なるいくつかの病状の危険性に関する血斑スクリーニング。

オハイオ州はどのような健康上の問題について、スクリーニングを行いますか？

■ 聴覚スクリーニング

聴力障害の危険性を識別するのが聴覚スクリーニングです。そして、聴力障害を引き起こす原因は多くあります。赤ちゃんの聴力障害を早期発見することは、コミュニケーション、言語、またスピーチの能力を発達させる上で役に立ちます。

■ パルス酸素濃度計スクリーニング

先天性心疾患には多くの異なるものがあります。オハイオ州ではパルス酸素濃度計スクリーニングを、以下にある7種類の重大な心疾患を識別するために行います：左心低形成症候群、肺動脈閉鎖、ファロー四徴症、総肺静脈還流異常症、大血管の転位、三尖弁閉鎖症、総動脈幹。

■ 血斑スクリーニング

オハイオ州では血斑によって異なるいくつかの健康状態を検査します。オハイオ州の新生児検査にある条件は、マーチ・オブ・ダイヤモンドならびに米国保健福祉省により推奨されています（完全な一覧表は本冊子の最後を、さらなる詳細情報は以下のウェブサイトを参照：

<https://www.odh.ohio.gov/odhprograms/phl/newbrn/nbsdisorderslist.aspx>）。

スクリーニングを受ける方法と時期は？

■ 聴覚スクリーニング

退院前に聴覚スクリーニングがされます。通常は母親の病室か新生児室で行われます。ほんの15分だけであり、スクリーニング中に赤ちゃんは眠っていて構いません。スクリーニングを行うために実施する試験は2種類です。赤ちゃんは以下にある試験の1つまたは両方を受けることができます。



- 耳音響放射(OAE): 小さな柔らかい泡またはゴム製チップを使用する試験です。まずチップを耳の中にして、弱い音を聞かせます。そして内耳の機能が正常かどうか判断するために、耳に起こる小さなエコーを記録します。
- 聴性脳幹反応(ABR): 赤ちゃんの顔、肩、また首に付けた小さいパッチ3つを使う試験です。小型ヘッドフォンを耳にする、または小さい耳用チップを耳にして、弱い音を聞かせます。この試験は聴神経からの情報を記録するものです。

■ パルス酸素濃度計スクリーニング

パルス酸素濃度計スクリーニングは、通常は出産後の約24時間で行われる簡単で無痛の試験です。パルス酸素濃度計という機械が、肌に付けたセンサーを通じて血液中の酸素量を測定します。普通は、手と足にセンサーをします。

■ 血斑スクリーニング

赤ちゃんのかかとを少し刺して、血液数滴を収集します。かかとを刺すこの検査は、いつも生まれた日に行います。そして、血液滴は様々な多くの医学的狀態に関する試験を行うオハイオ州保健省研究所に送られます。

病院で生まれなかった赤ちゃんの場合どうしますか？

オハイオ州で生まれた赤ちゃんは全て、新生児検診を受ける必要があります。赤ちゃんが病院で生まれなかった場合は、新生児スクリーニング検査の手配のために助産師、医師、または地域の保健省にお問い合わせ下さい。多くの郡ではスクリーニングを自宅で行うことができます。出生後の少なくとも24時間後から6日目までに、血斑スクリーニング検査が行われることが重要です。

結果はどのようにして分かりますか？

■ 聴覚スクリーニング

聴覚スクリーニングの結果は、退院前に病院スタッフから書面で伝えられます。さらに試験が必要な場合、病院スタッフは聴覚評価の日程を調整することも手助けします。

■ パルス酸素濃度計スクリーニング

赤ちゃんの医療サービス提供者がスクリーニングの結果を伝えます。試験結果がマイナスの場合は血液酸素レベルは正常です。試験結果がプラスの場合は血液酸素レベルが低い状態であることを示します。ただし、これは必ずしも心疾患があることを常には意味しません。医療サービス提供者が赤ちゃんの監視を続けて、少し後に試験を繰り返す、あるいは別種類の心エコー図という検査を行うこととなります。

■ 血斑スクリーニング

血斑スクリーニングの結果は試験が終了した段階ですぐに、出産した病院ならびに医療サービス提供者に送られます。それはいつも2週間以内です。大半の場合はスクリーニングの結果は正常で、親は赤ちゃんの健康診断の際に結果を受け取ります。新生児検診が正常でない場合は、医療サービス提供者が家族に連絡し追加試験の手配をします。

そのため必要な時に連絡できるよう、病院と医療サービス提供者に、正しい住所と電話番号を知らせることが重要です。

追加試験が必要な場合どうしますか？

医療サービス提供者が追加試験が必要かどうか連絡します。医療サービス提供者はなぜ再試験を実施する必要があるかを伝え、次の段階を説明します。追加試験が必要な場合、医療サービス提供者の助言に従って下さい。試験はすぐ行う必要があるもの、またその他の少し大きくなってからで良いものもあります。場合によっては専門家に照会されます。

■ 聴覚スクリーニング

問題が聴覚スクリーニングで見い出されると、2〜3週間以内に追加試験のために聴覚学者に照会されます。聴力障害がある場合、乳児向け聴覚プログラムからコミュニケーションと言語の開発に役立つ在宅型の早期介入サービスが紹介されます。聴力障害の識別が早ければ、それだけ早期にコミュニケーション能力の発達を始めることができます。これは発育、教育成果、識字レベル、また社会的情緒の発達を得るのために重要です。

■ パルス酸素濃度計スクリーニング

パルス酸素濃度計スクリーニングで問題が見られた場合、先天性心疾患を確認するため追加試験が行われます。退院する前にこの試験は行えますが、さらなる医療的ケアのために小児心臓専門医に照会されることがあります。重大な先天性心疾患の場合は死亡または障害を防ぐために、生まれてから最初の数週間あるいは数ヶ月以内に治療を必要とします。

■ 血班スクリーニング

赤ちゃんの血班スクリーニングで正常でない結果が出ると、すぐに医療サービス提供者は追加試験を手配します。また場合によっては専門家に照会されます。これから状態にある赤ちゃんを迅速に識別することが重要です。そうすれば可能なだけ早く、その健康と発達を改善する医療手当を始められます。

質問がある時はどうしますか？

■ 質問や心配なことがある場合は、医療サービス提供者に問い合わせして下さい。

■ オハイオ州保健省による新生児検診のウェブサイトを参照して下さい：

www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx。

赤ちゃんはスクリーニングを受ける必要がありますか？

新生児検診は赤ちゃんの命を救い健康状態を改善するので、オハイオ州で生まれた赤ちゃん全てのために州法で義務付けられています。尚、特定の状況下では、親が新生児検診を拒否できます。

宗教的信念に矛盾する場合、親はあらゆる種類の新生児検診を拒否できます。また親はその他理由でも、聴覚スクリーニングを拒否できます。新生児検診を拒否する親は、スクリーニングに反対であることを表す書面に署名する必要があります。



さらにオハイオ州の法律は、血班スクリーニングに含まれるクラッペ病という病状の試験を拒否する選択権も親に与えています。クラッペ病は米国内ではまだ血班スクリーニングに推奨されていません。因みにクラッペ病は人間の脳と神経に、時間と共に深刻な被害をもたらす奇病です。また、クラッペ病に関する実証済み治療法はありません。出生直後にこの疾患が検出されると、赤ちゃんによっては最初の数週間で行われる骨髄移植で、その進行を遅らせられることがあります。オハイオ州の親にはあらゆる理由により、クラッペ病の血班スクリーニングを拒否する選択権があります。クラッペ病の検査を希望しない場合、血液サンプルを採取する時点でクラッペ病の検査を拒否することを、病院看護スタッフまたは助産師に知らせる必要があります。クラッペ病の検査だけが法によって拒否できます。尚、オハイオ州の血班スクリーニングに含まれる、その他全ての病状に関する試験は実行されます。

血班スクリーニングに含まれる健康状態

アミノ酸障害は食品にある特定のアミノ酸を、適切に使用する身体能力への問題が原因で生じます。危険な化学物質は出生後すぐに体に蓄積され始め、脳とその他臓器に損傷を与えることがあります。特別な食事またはサプリメントがこれら健康問題の治療に役立ち、さらなる損傷を遅らせるまたは防ぐことができます。オハイオ州のプログラムでは以下のアミノ酸障害について検査します：アルギニン(ARG)、アルギニノコハク酸血症(ASA)、Ⅰ型シトルリン血症(CIT)とⅡ型シトルリン血症(CITⅡ)、ホモシスチン尿症(HCY)、高メチオニン血症(MET)、メープルシロップ尿症(MSUD)、フェニルケトン尿症(PKU)、Ⅰ型チロシン血症(TYRⅠ)、Ⅱ型チロシン血症(TYRⅡ)、ならびにⅢ型チロシン血症(TYRⅢ)。

脂肪酸障害は脂肪をエネルギーに変換する、体の能力を妨げることがあります。脂肪酸障害があると心臓障害、呼吸困難、発作、極端な虚弱、あるいは死に至る場合があります。ただし特別食、頻食、また薬が、症状の予防に効果的であることがあります。オハイオ州のプログラムでは以下の脂肪酸障害について検査します：カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症(CACT)、Ⅱ型カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症(CPTⅡ)、カルニチン欠損症(CUD)、Ⅱ型グルタル酸血症(GA-2)、長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症(LCHAD)、中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症(MCAD)、三官能性タンパク質欠損症(TFP)、超長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症(VLCAD)。

有機酸障害は赤ちゃんの体が血液から特定の老廃物を除去できない場合に表れます。それは嘔吐、低血糖、昏睡または死につながる場合があります。治療には特別食と薬物療法を含むことができます。オハイオ州のプログラムでは以下の有機酸障害について検査します：2-メチルブチリル-CoA脱水素酵素欠損症(2MBG)、3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル-CoAリアーゼ欠損症(HMG)、3-ケトチオラーゼ欠損症(BKT)、3-メチルクロトニル-CoAカルボキシラーゼ欠損症(3MCC)、Ⅰ型グルタル酸血症(GA-1)、イソブチリル-CoA脱水素酵素欠損症(IBG)、イソ吉草酸血症(IVA)、メチルマロン酸血症(MMA)、複数のCoAカルボキシラーゼ欠損症(MCD)、プロピオン酸血症(PROP)。

ビオチニダーゼ欠損症は赤ちゃんが適切にビタミンのビオチンを使用できない場合に起きます。皮膚の発疹、発作、難聴、または発育遅延の問題は、食事に追加のビオチンを加えることで防げます。

先天性副腎過形成症(CAH)は体が副腎で生成される特定ホルモンを作り出さない場合に生じます。この状態にある赤ちゃんは、命に関わる脱水症状と昏睡につながることがあります。女兒の赤ちゃんの性器に異常が見られる場合があります。この病状による命を脅かす合併症を防ぐために、薬物療法が効果的であることがあります。

先天性甲状腺機能低下症は赤ちゃんの成長と発達を維持するために、十分な甲状腺ホルモンを生成されない場合に起きます。成長上の問題や発達の遅れを防ぐために、薬物療法が役立つことがあります。

嚢胞性線維症(CF)は再発性の胸部感染症と栄養失調を引き起こすことがある、肺と消化器系の遺伝性疾患です。早期発見と早期治療が成長を改善し、感染症の危険性を減少できる可能性があります。

ガラクトース血症は赤ちゃんの体が乳糖(ガラクトース)を消化できない状態で生じます。乳糖なしの特別食は、脳と肝臓の損傷を防ぐ可能性があります。

鎌状赤血球症とその他ヘモグロビン異常症は赤血球に影響を与える遺伝性疾患です。これら疾患の一部は激しい痛みと感染症、または死亡につながりえるその他深刻な健康問題を引き起こします。感染症とその他問題の可能性を抑えるために、薬物療法が必要となる場合があります。これら障害がある赤ちゃんは、専門家に診てもらう必要があります。

重症複合免疫不全(SCID)には稀ですが重大な免疫障害のグループが含まれます。赤ちゃんの体は感染から体を守る、特定細胞を作ることができません。治療を受けていない乳児は細菌、ウイルス、また菌類による命を脅かす感染症状を起こします。治療によって感染症の脅威を下げることができます。

リソソーム蓄積障害(LSD)は一定の巨大分子をより小さく使用可能な物質に分解するために必要な酵素を、体が生成しない時に生じる症状です。大きな分子は細胞内に蓄積され脳、神経、心臓、骨、肝臓、またその他臓器への損傷を引き起こす可能性があります。治療には酵素補充と骨髄移植を含むことができます。次のリソソーム貯蔵障害をオハイオ州は検査します：クラッペ病、I型ムコ多糖症、ならびにII型糖原病(ポンペ病)。

