

# 先天性代謝異常等検査事業

関係法令：母子保健法第5条「乳幼児の健康の保持・増進」  
 少子化対策基本法第13条「母子保健医療体制の充実」

## 新生児マス・スクリーニング検査

生まれた時は健康に見えても、適切な対応をとらないと身体障害や発達の遅れが発生したり、時には生命の危険にさらされる場合もある。これらの先天性疾患を、症状が出る前に見つけて予防するために新生児の血液を採取して行う検査。

【効果】新生児のうちに早期発見しておくことで、早期治療により知能の遅れなどを防止できたり、重い症状が出ないように注意して日常生活を送ることができる。

## 先天性代謝異常等検査事業

昭和52年度より、国の指針に基づき、現在までにある程度の治療法が確立されている4種類の先天性代謝異常症と2種類の内分泌疾患を対象として、都道府県・指定都市が実施主体となり検査費用の公費負担を行っている。

(昭和52年7月厚生労働省児童家庭局長通知：昭和52年度～国庫補助1/3都道府県・指定都市2/3、平成13年度より一般財源化)

## 新しい検査技術「タンデムマス法」の導入について

平成16年度以降、厚生労働省科学研究費補助金事業において「新しい新生児マス・スクリーニング検査の在り方」に関する研究が開始され、新しい技術「タンデムマス法」を取り入れたスクリーニング検査の有用性、体制整備等について検討が行われた。その研究成果を受けて国は同検査法の有効性を認め、平成23年3月に都道府県等に「タンデムマス法」を用いた新しい新生児スクリーニング検査の導入を積極的に検討するように通知。(平成23年3月厚生労働省児童家庭局長通知)

「タンデムマス法」・・・質量分析計を直列に二つ並べた構造(タンデムマス)の高感度分析機器を用いた検査法。

従来のスクリーニング検査で使用している血液ろ紙をそのまま用いることができ、1回の分析で20種類以上の代謝異常のスクリーニングが可能。検査精度が優れ、従来の方法に比べて再採血の率も1/10～1/3と非常に少ない。

### 奈良県 現行

《対象》 6疾患

- 先天性代謝異常症 4疾患  
(栄養素の利用・代謝の異常により知能障害、心身障害等の症状をきたす。)
  - [アミノ酸代謝異常]★フェニルケトン尿症
  - ★メープルシロップ尿症
  - ★ホモシスチン尿症
  - [糖代謝異常] ★ガラクトース血症
- 内分泌疾患 2疾患  
(ホルモン分泌の異常により発育、発達障害の症状をきたす)
  - ★先天性副腎過形成症
  - ★先天性甲状腺機能低下症

### タンデムマス法を用いた拡大スクリーニング(案) 19疾患

- タンデムマス法で検査できる多種の代謝異常のうち、特に見逃し例が少なく治療の有効性等が認められる、現行のアミノ酸代謝異常3疾患を含む、有機酸代謝異常・脂肪酸代謝異常を加えた16疾患を新検査法の対象とする。
- タンデムマスで検査できる先天性代謝異常症16疾患  
(13疾患追加☆印)
  - [アミノ酸代謝異常]★フェニルケトン尿症
  - ★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血症
  - [有機酸代謝異常] ☆メチルマロン酸血症
  - ☆プロピオン酸血症
  - ☆イソ吉草酸血症
  - ☆メチルクロトニウムリソ尿症
  - ☆ヒドクサ酸血症
  - ☆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] ☆中鎖アル CoA 脱水素酵素欠損症
  - ☆極長鎖アル CoA 脱水素酵素欠損症
  - ☆三頭酵素/長鎖3-ヒドクサ酸 CoA 脱水素酵素欠損症
  - ☆加ニチカニトイロラソアセラゼ-1欠損症
  - タンデムマスで検査できない先天性代謝異常症1疾患
  - [糖代謝異常] ★ガラクトース血症
  - 内分泌疾患 2疾患 ★先天性副腎過形成症

近畿府県の同事業のH24状況			
	対象疾患数	タンデムマス導入の有無、開始	備考
大阪府	25疾患	有 H19～	
兵庫県	19疾患	有 H24.7～	
京都府	6疾患	有 H24.4～	タンデムはアミノ系3疾患のみ H25年度～19疾患で要求
滋賀県	19疾患	有 H24.10～	
和歌山県	19疾患	有 H24.4～	
奈良県	6疾患	無	

## 全国都道府県タンデムマス導入の状況 (47都道府県の内)

- ① H24年度までに導入・・・25都道府県
- ② 来年度導入予定で検討中・・・11県(秋田、福島、茨城、群馬、長野、福井、静岡、愛知、徳島、福岡、宮崎)
- ③ 導入時期未定・・・11府県(青森、山形、富山、石川、山梨、大分、佐賀、長崎、熊本、沖縄、奈良)

※内、熊本県は国の研究事業の運用でH22～現在まで保護者負担でタンデムマス検査を行っている。来年度以降の公費負担が未定。

## ◎新生児マス・スクリーニング検査の効果的な実施に必要な施策

- ・実施主体である行政と医療機関、検査機関等との連携体制の構築
- ・検査の意義等についての啓発
- ・検査で疾病であることが判明した児や保護者への保健指導等のフォロー体制の整備 等