

拡大新生児スクリーニングとは

新生児マススクリーニングとは？

新生児マススクリーニングは、生後5～7日(日齢4～7日)のすべての赤ちゃんを対象に、先天代謝異常症など生まれつきの病気の可能性があるかどうかを調べる検査です。

先天性の病気の中には、赤ちゃんのうちから治療を受けることで病気の発症や障害の重症化を予防できるものがあることから自治体(都道府県・政令指定都市)が実施しています。

検査費用は無料です*。



*専門機関で行う検査費用は無料ですが、医療機関で行う採血などの費用は自己負担となります

拡大新生児スクリーニングという選択肢も

お住まいの地域によっては、新生児マススクリーニングの追加検査に当たる“拡大新生児スクリーニング(オプションスクリーニング、拡大スクリーニングなどと呼ばれることもあります)”を受けることができます。希望する方は全額自己負担で検査を受けることができますが、お住まいの地域によっては無料であったり、助成金を受けられたりする場合があります。拡大新生児スクリーニングでは、新生児マススクリーニングの対象疾患ではない以下の9つ(女児は7つ)の病気の可能性を調べることが可能です*。

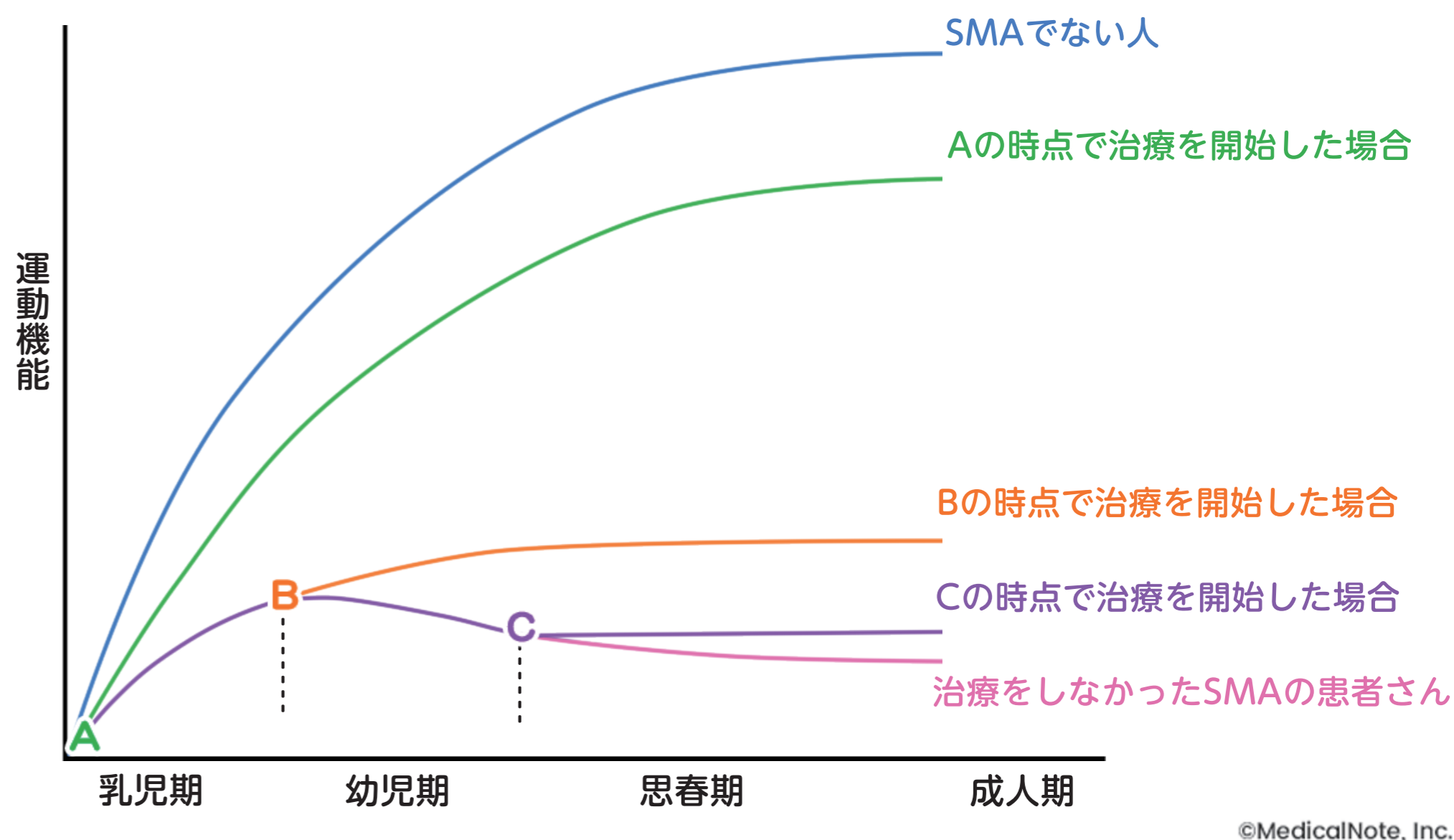
- 脊髄性筋萎縮症(SMA)
- 重症複合免疫不全症(SCID)などの原発性免疫不全症(PID)
- 副腎白質ジストロフィー**
- ライソゾーム病(ファブリー病**、ムコ多糖症 I型・II型・IVA型・VII型、ポンペ病)

*拡大新生児スクリーニングの対象疾患数は自治体によって異なります。
**副腎白質ジストロフィーとファブリー病の検査対象は男児のみです。

脊髄性筋萎縮症

脊髄性筋萎縮症(SMA)は、運動神経細胞の異常によって筋力の低下や筋肉の萎縮が起こる病気です。多くは2歳未満で発症します。発症年齢や重症度によって4つのタイプに分けられ、自力で立つことや歩くこと、座ることができないなどの症状が現れます。近年では効果が期待できる治療薬が複数登場したことで、症状の進行を抑えたり、運動機能の低下を防いだりすることができるようになりつつあります。特に、早期に治療をスタートすることで症状を抑える効果が期待できるといわれています。

SMA:治療のタイミングによる運動機能の違い



対象の病気になる可能性はどれくらいあるのでしょうか？

検査対象である病気は、非常にまれな病気です。発症する可能性は非常に低いですが、もしも病気があり治療しないまましていると、重症化したり命に関わったりする可能性があるため早期発見と治療が重要といえるでしょう。



検査の結果、病気の可能性が考えられる場合はどうしたらよいのでしょうか？

病気が疑われる場合は、検査を受けた医療機関から結果と合わせて精密検査による診断を受けることができる医療機関が紹介されますので、そちらで精密検査を受け、本当にその病気かどうか診断を受ける必要があります。



こちらに詳しく解説しています



脊髄性筋萎縮症(SMA)について



新生児マススクリーニングについて



NOVARTIS