

## 新生児検査：赤ちゃんを守るテスト Newborn Screening: Tests to protect your baby

次の記事は NSW 州保健省が製作したものです。

この情報は、後日参照する必要がある時に備えて、赤ちゃんが 3 ヶ月になるまで保管しておいてください。

### 稀な疾患の早期発見

退院前の新生児を対象にしたこの大切なテストは、生後 48 時間から 72 時間の間に行われるもので、あなたの赤ちゃんが受ける通常のケアの一環です。

現在ではこの新生児検査によって、30 以上の稀な疾患を発見できるようになっています。病院のスタッフはこの検査についてあなたと話をし、これがなぜ赤ちゃんの健康に重要なのかを説明します。病院は検査を行う前に、あなたから口頭での同意を得なければなりません。

新生児検査によって毎年、約 90 人の新生児に稀な疾患が発見されています。あなたの赤ちゃんにこの種の疾患があることが分かった場合には、赤ちゃんが病気になる前に早期治療を始めることができます。

この検査のためには、赤ちゃんの踵から数滴の血液が特別な吸収紙に取られます。乾燥した血液サンプルはウェストミードの小児科病院にある NSW 州新生児検査試験所に送られます。

**あなたの赤ちゃんが必ずこの検査を受けるようにし、お子さんのパーソナルヘルスレコードにその検査日が記入されていることを確認してください。**

### 検査対象となる疾患についての情報

#### 先天性甲状腺機能減退症(Congenital Hypothyroidism):

これは NSW 州と ACT (オーストラリア首都特別地域) で併せて毎年 26 人の新生児に見られ、甲状腺が小さすぎたり、なかったり、正しく機能していないことが原因です。早期治療は、お子さんの精神面、身体面での正常な発育につながります。治療は、甲状腺ホルモンの小さな錠剤を毎日与えることです。

#### フェニルケトン尿症(Phenylketonuria):

これは NSW 州と ACT で併せて毎年 10 人の新生児に発生します。この疾患を持つ赤ちゃんはフェニルアラニン (身体のたんぱく質を作る働きを助ける) を正常に使うことができません。治療を受けないとフェニルアラニンが血液に蓄積して、脳障害を引き起こします。治療はフェニルアラニン (たんぱく質) の少ない食事療法で、赤ちゃんは正常に発育します。

#### ガラクトース血症(Galactosaemia):

これは NSW 州と ACT で併せて毎年 1 人から 3 人の新生児に発生します。この疾患はミルク (母乳と牛乳両方) に含まれる糖分の 1 つ (ガラクトース) が血液に蓄積することが原因です。早期にガラクトースの入っていない特別なミルクをお子さんに飲ませるという治療を行えば、重度の疾患は予防できます。この疾患のある赤ちゃんがこの治療を受けない場合には、重症となり、死亡することもあります。

### **嚢胞性繊維症(Cystic Fibrosis):**

これは NSW 州と ACT で併せて毎年約 34 人の新生児に発生します。原因は身体の腸と肺で通常より濃い粘液が作られるため、これにより、胸部感染や下痢が引き起こされ、赤ちゃんの体重増加が止まってしまう恐れがあります。最近の医療や科学の進歩によって、こういった赤ちゃんの将来は非常に明るくなりました。

### **その他の疾患：**

技術の発達により、乾燥血液サンプルを使っていくつもの非常に稀な疾患を発見できるようになり、このため早期治療が可能になりました。これらの極めて稀な疾患は併せて毎年約 15 人の新生児に見られ、これには脂肪酸、有機酸、アミノ酸の欠乏/欠損症が含まれます。これらの疾患の中で最もよくあるものは MCAD(medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency)です。これらの疾患の多くは食事療法と薬物療法で治療できますので、早期発見が大切です。適切な治療管理が行われませんと、重度の障害や死亡の原因となる可能性があります。

上述の疾患には全て早期の診断と治療が大切です。

### **検査結果**

正常な検査結果の場合には通知はありません。

新生児約 100 人に 1 人の割合で、最初の検査で明確な結果が得られなかったために 2 度目の血液テストを行う必要が生じます。2 度目の検査が必要な場合には通知があります。2 度目の検査結果はほとんど常に正常で、あなたの主治医にも結果が送られます。

血液検査の結果、異常が見られた少数の赤ん坊には更に検査を行う必要があり、治療が必要な場合もあります。検査結果については主治医に知らされ、同医師があなたに連絡をとりまします。

テストが行われた後の乾燥血液は試験所で保管されます。稀に、ご家族に新たな医学的情報を提供するために、これが後日使われる場合もあります。保管されたサンプルは、身元を示す全情報が削除された後で研究用に使用されることがあります。ただし、御両親双方が法定保護者からの書面による同意なしに、お子さんのものと分かっているサンプルに更にテストが行われることはありません。

本情報は 2003 年 5 月の時点で最新のものです。

NSW 州新生児検査プログラム (ウェストミッド小児科病院)

<http://www.chw.edu.au/prof/services/newborn>

英語で電話をすることが困難な方は、電話 131 450 の翻訳・通訳サービス (TIS) をご利用下さい。

マルチカルチュラル・コミュニケーションのホームページでは、これ以外にも日本語の保健関連情報をご覧ください：<http://www.mhcs.health.nsw.gov.au>

ここに記載された電話番号は本書出版時において正しいものですが、継続的な更新はされませんので、電話案内で確認する必要がある場合もあります。