

拡大新生児 スクリーニング検査の流れ

先天性代謝異常等検査(公費負担)



拡大新生児スクリーニング検査

「拡大新生児スクリーニング検査申込書」
で検査を申込みます。



検査の方法

生後5日目頃の赤ちゃんの足の裏から採取したごく
少量の血液をろ紙にしみこませて検査します。現在の
25種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用する
ので、赤ちゃんに新たな採血は必要ありません。

検査の結果

検査の結果は、陽性(疾患の可能性がある)・再検査・
陰性(疾患の可能性が低い)で判定されます。

陰性・再検査の場合

採血医療機関より
お知らせします

陽性の場合

岡山大学病院より電話で
(086-235-6で始まる番号)
(または086-235-7で始まる番号)
お知らせします



この検査で陽性となった場合

すぐに診断・治療ができる施設の医師に受診して
いただき、採血等での精密検査や治療が必要となる
ことがあります。



Q この検査は必ず受けなくては
いけませんか？

A 検査は任意で、希望される赤ちゃんだけに
行われます。病気の早期発見・早期治療に
つなげるため、できるだけ多くの赤ちゃんに
検査を受けることをお勧めします。

Q この検査は費用が
かかりますか？

A 検査費用は、原則自己負担となりますが、
国(こども家庭庁)の実証事業について同意さ
れ、検査申込書兼同意書を提出された場合
は、無料となります。(注)令和7年4月1日以降
に生まれた赤ちゃんが対象となります。

Q 「再検査」や「精密検査」は
病気ですか？

A 再検査や精密検査になった場合でも、すべて
が病気というわけではありません。赤ちゃん
の体の状態などにより正確な判定ができない
場合に、再検査となることがあります。精密
検査では、専門の病院で詳しい検査を行い、
本当の病気かどうかを調べます。

診断・治療機関 岡山大学病院 小児科 小児神経科
検査実施機関 公益財団法人岡山県健康づくり財団

検査をご希望の方は当院まで



先天性代謝異常等検査と一緒に
この検査を受けましょう！

拡大新生児 スクリーニング検査

のお知らせ

大切なお子様に今できることを
拡大新生児スクリーニング検査

重症複合免疫不全症(SCID)

B細胞欠損症(BCD)

脊髄性筋萎縮症(SMA)

岡山拡大新生児スクリーニング推進協会
岡山県・岡山市

げんぱつせいめんえき ふ ぜんしょう 原発性免疫不全症

感染症と戦う“免疫”に生まれつき異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。

代表的なものとして**重症複合免疫不全症**と**B細胞欠損症**があります。感染症を起こす前に診断し、治療を開始することが重要です(治療しないまま、生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります)。

じゅうしょうふくごうめんえき ふ ぜんしょう 重症複合免疫不全症 (SCID)

主な症状

- 下痢や咳が続く
- 体重が増えない又は減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジダ感染

さいほうけつそんしょう B細胞欠損症 (BCD)

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎の反復
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

治療法

早期に診断し、感染症予防対策を取りながら、速やかに治療につなげることが重要です。移植により、免疫機能を回復させたり、免疫グロブリン製剤を投与して不足している抗体を補います。

せきずいせいきん いしゅくしょう 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

全身の筋力低下が進行し、治療しないと乳児期に亡くなることもある病気です。大多数は乳児期に発症します。出生2万人あたり1人の割合でSMAをもつ赤ちゃんが生まれるとされています。

主な症状

- 母乳不良
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下
(首がすわらない／お座りができない)

治療法

核酸治療薬や、遺伝子治療を用いて、有効な治療を行う事が可能です。治療薬の効果は投与時期が早いほど大きく、早期発見・早期治療が重要です。

病気が発見された場合、以下の機関が連携し、速やかに適切な治療が受けられるよう支援いたします。

岡山拡大新生児スクリーニング推進協会

岡山大学病院 (診断・治療機関)

岡山県産婦人科医会 / 岡山県 / 岡山市
公益財団法人岡山県健康づくり財団 (事務局)

お問い合わせ 岡山県健康づくり財団

TEL:086-246-6260

注意点

検査の性質上、本検査で異常が認められなかった場合でも病気が完全に否定できるわけではありません。

一方、本検査で異常と判定された場合でも正常な場合や、治療の必要のないごく軽症の患者さんが見つかる場合があります。また、重症の方では、ごく早期から治療を開始しても症状が進行してしまうことがあります。診断が難しいため、これまでは症状が出てから治療が開始されていましたが、医学の進歩により、この検査によって早期に病気を見つけ適切な対応を行うことが可能になりました。

この検査について
詳しくお知りになりたい方は
こちらの動画をご覧ください



監修：塚原 宏一 (岡山大学病院 小児科科長)
秋山 倫之 (岡山大学病院 小児神経科)
鷺尾 佳奈 (岡山大学病院 小児科)
石田 悠志 (岡山大学病院 小児科)
吉本 順子 (岡山大学病院 小児科)