

先天性代謝異常等検査の結果判定について

～保護者の皆様へ～



先天性代謝異常等検査（マススクリーニング）は、先天性の疾患を症状が出る前に早期発見することを目的とした検査です。そのため、検査で陽性となっても病気と決まったわけではありません。陽性の判定のための基準となる範囲が決められていて、病気でない赤ちゃんでも正常範囲を外れる場合があるからです。本当に病気かどうかの診断は、専門の小児科医による精密検査によって行われます。

検査が陽性の
場合

要再採血

- ・検査結果が基準値の範囲を外れた場合は、陽性と判定され、産まれてから10日前後で、出産された医療機関からもう一度採血（再採血）していただくための連絡があります。
- ・再採血が必要になっても病気と決まったわけではありません。
- ・再採血の対象となった赤ちゃんの95%程度はこの検査で正常と判定されています。
- ・連絡があれば、できるだけ早い機会に出産された医療機関で再採血を受けるようにしてください。

要再採血

《結果に関わらず2回目の採血が必要な場合》

○出生体重が2,000g未満や哺乳状況が十分でない場合等では、状態が改善された状況※で2回目の採血が必要です。

※出生体重が2,000g未満の赤ちゃんでは、生後1か月、体重が2,500gに達した時期、医療施設を退院する時期のいずれか早い時期に再採血を行います。

※哺乳を開始してから48時間経過してから再採血を行います。



要精密検査

要精密検査

- ・2回目以降の検査でも基準値の範囲を外れた場合は、出産された医療機関や自治体から専門医療機関で精密検査を受けるように連絡があります。
- ・精密検査が必要になっても病気と決まったわけではありません。精密検査で病気と診断されるのは5人に1人程度と報告されています。
- ・最初の検査の結果によっては、再採血をしないで精密検査を受けるように連絡が行われる場合もあります。



専門医療機関の精密検査で病気と診断された場合、速やかに適切な治療が開始され、その後の治療とフォローアップも同じ医療機関で継続して行われます。引っ越しされた場合などでも、主治医から新しい専門医を紹介していただきますので、全国どこでも同様の治療を受けることができます。