

严重联合免疫缺陷 (SCID)

严重联合免疫缺陷病是指由于先天性免疫异常，导致血液内参与免疫反应的T淋巴细胞缺失，产生病原体抗体的B淋巴细胞也不再发挥免疫功能，使身体无法抵抗病原体，反复出现感染的疾病。

主要症状

肺炎、腹泻、
口腔念珠菌病、
中耳炎、败血症、
对活性疫苗
(轮状病毒疫苗、BCG疫苗等)
产生严重不良反应

发育障碍
皮肤病

身体上经常
出现的症状



※不一定会出现所有症状。

具体的症状/特征

- 刚出生时，几乎所有的婴儿都看不出症状，必须接受检查，才能判断婴儿的健康情况。
- 乳儿早期会反复出现肺炎、败血症、胃肠炎等重度感染症。
- 有时会由于慢性腹泻/吸收障碍等，导致体重增长缓慢。
- 可能引发重度肺炎/败血症，因诊断不及时，无法接受合理治疗，最终失去生命。
- 可能会在出现症状、接受诊断前，错误接种活性疫苗（轮状病毒疫苗、BCG疫苗等）。
- 如果为严重联合免疫缺陷病患者接种了此类活性疫苗，可能会引起严重不良反应，危及生命。

严重联合免疫缺陷病患者如不接受合理的早期治疗，1岁前的死亡率很高。

如果未能即使发现，错误接种了BCG等活性疫苗，将会非常危险。

如能尽早发现，便可以治疗。

我们建议婴儿接受严重联合免疫缺陷病检查！

主编：村松秀城 名古屋大学医学部附属医院 儿科讲师

溶酶体病

溶酶体病是什么样的疾病？

“溶酶体”存在于人体细胞内，外形像个袋子，具有分解无用物质并将其排出体外的作用。溶酶体中有很多被称为“酵素”的蛋白质，在这些酵素的作用下，对无用脂质和糖分等物质进行分解。如果溶酶体中的酵素不发挥作用，或不能正常发挥作用，就会导致应该被分解的物质无法消化，贮积在细胞内。由此导致细胞无法正常发挥其功能而引发的疾病统称为溶酶体病。

目前人类已知的溶酶体病约有60种。近年来随着医学的发展进步，新的治疗方法被研发出来，对于其中一部分疾病，如果在出生后尽早发现并开始治疗，是可以控制病情发展及预防发病的。

为此，爱知县开始对庞贝氏症/法布瑞氏症/黏多糖贮积症I型、II型这4种溶酶体病实施检查。

庞贝氏症

溶酶体中被称为酸性 α -葡萄糖苷酶的酵素不能正常发挥作用，导致肝糖贮积，由此所引发的疾病即为庞贝氏症。

由于肌肉变得无力，导致翻身、坐、爬行、走路等运动机能发育迟缓。可能会因呼吸肌无力，呼吸困难，睡眠期间常常停止呼吸（睡眠无呼吸综合征），导致起床时头痛。

可能引发心脏扩大，心律失常，心力衰竭等心脏功能障碍。

此外，由于吞咽食物所需的肌肉无力，可能会导致食物进入气管，引发肺炎。

其中“乳儿型”最为严重。在出生数月后会出现心脏肥大、呼吸障碍等病症，届时将需要使用人工呼吸器，严重者可能会因心力衰竭致死。“迟发型”相对来说病情较轻，在幼儿期以后会出现肌肉力量下降等症。乳儿型较迟发型更加罕见，如果在出生后立刻接受检查，早期发现并开始治疗，便可以阻止或延缓病情发展。

法布瑞氏症

α -半乳糖苷酶是溶酶体酵素的一种，如果其不能正常发挥作用，将会导致异常物质在全身组织内贮积，引发手脚疼痛、肾脏、心脏、脑血管和眼部病变等。据悉，作为性染色体遗传病，男性会在儿童期发病，而女性主要是在成人期以后显现症状。由于症状要在5、6岁以后出现，因此即便在整体筛查时发现，也不会立刻开始治疗，而是会谨慎地对病情进行观察，再决定治疗开始时期。

对于女童来说，即便在整体筛查时检查结果正常，也有可能是在青春期~成人期以后发病。

黏多糖贮积症I型、II型

I型的成因是溶酶体酵素 α -I-艾杜糖酶异常，II型的成因是溶酶体酵素艾杜糖醛酸硫酸酯酶异常，两者均是由于黏多糖贮积所引发的

疾病。作为进行性疾病，会引发中耳炎、关节拘挛、容貌特异、白内障（II型未发现）、呼吸障碍、心脏瓣膜症、成长发育障碍等。

I型无性别差异，但II型为性染色体遗传病，基本上只有男童会发病。

早期发现，通过酵母补充疗法治疗或进行造血干细胞移植，有望起到预防或延缓病情发展的效果。

肾上腺脑白质营养不良 (ALD)

是一种过氧化物酶体病，多见于男孩。

有几种已知的病型，在重症的儿童大脑疾病类型中，当大脑等神经细胞、神经纤维发生异变，或者被称为“分泌身体所需激素的肾上腺”的内脏出现功能障碍，就会导致智力下降、行为异常、运动能力和视力下降等症状的迅速恶化。

如果不进行治疗，则从出现症状起一两年内会卧床不起；如果在发病早期进行骨髓移植等治疗，可以预防和减轻症状。

如果在出现症状后再进行检查和诊断，会导致病情恶化，因此在新的新生儿整体筛查中会预先诊断，并定期进行MRI检查以确认有没有发病。

但是，即使被诊断为本病，也不一定会出现异常。

注意事项

无论哪一种疾病，从检查的性质来讲，其结果都有可能都是正常的或症状很轻，根本无需治疗。另外，即便在此项检查中未发现异常，也不能完全断定没有疾病。另一方面，如果是重症患者，即便在非常早的阶段开始治疗，病情也有可能发展。

然而，据报告显示，无论哪一种疾病，都有患者因为诊断困难而常年得不到诊断，导致未能及时接受治疗。通过这项检查，可以尽早发现疾病并采取合理的应对措施。

溶酶体病是非常难以诊断的疾病。如果放任不管，病情将会不断发展恶化。

为了保护“您的宝贝孩子”，请接受追加筛查！



婴儿无论多痛苦，都无法用语言表达。趁一切还来得及……作为母亲，可以做的就是“早期发现问题”。

主编 伊藤哲哉 藤田医科大学医院 儿科教授