

## 検査

### 新生児マススクリーニング

### SCID、ALD、SMA ライソゾーム病 検査

※すべての赤ちゃんを対象に公費負担にて行われます。  
(一部保護者様負担)

新生児マススクリーニングろ紙血を採取する際に  
ごくわずかの血液を追加で採らせていただきます。

※赤ちゃんを対象に任意にて行われます。(検査費用は保護者様負担)

## 結果

### 正常な場合

採血から2~3週間程度で医療機関に  
結果を郵送します。

### 異常が疑われる場合

ただちに採血した医療機関を通じてお  
知らせします。精密検査が必要となり  
ます。

疑い=病気ではありません。確認のため、2度目の採血をお願いする場合があります。

## 治療

### 重症複合免疫不全症 (SCID)

現在の主な治療法は、**骨髄や臍帯血を移植する「造血幹細胞移植」**です。HLA (白血球の型) が一致した家族、あるいは他人からの骨髄や臍帯血 (赤ちゃんの「へそのお」の血) を速やかに移植しなければ、重症複合免疫不全症の赤ちゃんの命を助けることはできません。しかも、診断が遅れて重篤な感染症にかかってしまってからでは、造血幹細胞移植を行っても助けてあげられない赤ちゃんが増えてしまいます。感染症にかかる前に、マススクリーニングで重症複合免疫不全症の赤ちゃんを早期診断することで、移植の治療成績の向上が期待できます。そのほか「遺伝子治療」などの研究も進んでいます。

### ライソゾーム病

これらのライソゾーム病には、**不足している酵素を補充する「酵素補充療法」**が可能です。酵素製剤を点滴によって体の中に補充することで、蓄積した異常物質が分解され症状の進行を抑えることができます。また、疾患によっては内服薬で同様の効果を得ることができる場合があります。疾患や重症度によっては直ちに治療を開始することが必要ですが、お子さんの成長や発達などの経過を見ながら治療開始時期を検討していくこともあります。

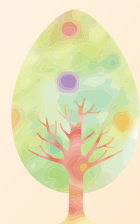
### 副腎白質ジストロフィー (ALD)

**発症後できるだけ早期に造血幹細胞移植**を行うことで症状の進行を抑えることができます。症状が出てからでは効果が十分期待できないことがありますので、定期的にMRI検査を行い、異常が出た段階で速やかに造血幹細胞移植を検討することが重要です。

### 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

遺伝子の機能を補う核酸医薬品や遺伝子治療薬といった新しい薬が開発されています。早く診断して治療を行うことで筋力の低下や呼吸の障害などを軽くできる可能性があります。

早期に発見して、  
適切な治療を行うことが  
何よりも大切です。



## Q&A

この検査の目的はなんですか？

**A** 難しい病気を早期に発見するためです。見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつきの病気を持っていることがあります。早くみつけて治療を行うことで、発育障害等を最小限にすることができます。

検査は必ず受けなければいけないのですか？

**A** 検査は強制ではありません。しかし、とても稀で診断や治療が難しい病気ですから、全ての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。

検査費用はかかりますか？

**A** 検査は任意なので検査費用がかかります。費用については、かかりつけの医療機関にお問い合わせください。

赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなるのですか？

**A** 採血を受けた医療機関を通じてご連絡致します。その際精密検査や治療ができる医療機関をお知らせし、ご紹介致します。大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても、速やかに専門的な治療が受けられるように、精密検査医療機関、専門のコンサルタント医師、ならびに検査施設が連携をとって支援する体制が整っています。個人情報も、厳重に保護管理します。

検査をご希望の方は当院まで



一般社団法人愛知希少疾患ネットワーク



## 希少疾患に対する 拡大スクリーニング検査の お知らせ



通常行う新生児マススクリーニング検査に加え、  
**ライソゾーム病、  
重症複合免疫不全症(SCID)、  
副腎白質ジストロフィー(ALD)、  
脊髄性筋萎縮症(SMA)の  
検査を追加して行うことができます。**

これらの病気は診断が難しく、  
症状が出てから見つけた場合、  
治療効果が不十分となることがありますが、  
早期発見により様々な対処が可能となります。  
赤ちゃんの健やかな成長のために、  
ぜひ追加検査をご検討ください。

総監修：伊藤 哲哉  
(藤田医科大学病院 小児科教授)  
一般社団法人 愛知希少疾患ネットワーク

2023年4月発行