

重症複合免疫不全症 (SCID)

重症複合免疫不全症は生まれつきの免疫の異常により、血液内の免疫にかかわる細胞のTリンパ球がほとんど存在せず、病原体に対する抗体をつくるBリンパ球も機能しなくなることにより、病原体から体を守ることができず感染症を繰り返す病気です。

主な症状

肺炎、下痢
口腔内カンジダ
中耳炎、敗血症
生ワクチン (ロタウイルス
ワクチン、BCGワクチンなど)に
対する重篤な副反応



発育障害
皮膚疾患

全身に
現れやすい
症状

※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状・特徴

- 生後早期はほとんどの赤ちゃんで症状がみられず、検査を受けなければ健康な赤ちゃんで見分けることはできません。
- 乳児期早期に、肺炎、敗血症、胃腸炎などの重篤な感染症にかかり繰り返します。
- 慢性の下痢・吸収障害のため、体重の増えが悪くなることがあります。
- 重篤な肺炎や敗血症で発症し、診断が遅れて適切な治療が受けられないまま亡くなってしまうことがあります。
- 症状が出て診断される前に、生ワクチン (ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど) を接種してしまう可能性があります。
- 重症複合免疫不全症の赤ちゃんに、このような生ワクチンを接種してしまうと、命にかかわる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。

重症複合免疫不全症は適切な早期治療を受けなければ1歳までに亡くなる確率の高い病気です。発見が遅れBCGなどの生ワクチンを接種した場合、非常に危険な状態に陥ります。

**早く見つけることができれば、治療ができます。
重症複合免疫不全症の検査を受けましょう!**

監修：村松秀城 名古屋大学医学部附属病院 小児科講師

ライソゾーム病

ライソゾーム病はどんな病気なの？

「ライソゾーム」とはヒトの細胞のなかにある袋のようなもので、いらなくなった物質を分解して排出する働きがあります。ライソゾームの中には多くの「酵素」と呼ばれるたんぱく質があり、これらの酵素の働きで不要になった脂質や糖質などの物質を分解します。ライソゾーム中の酵素の働きが悪くなると、分解されるべき物質が細胞内に蓄積してしまいます。これによって細胞がうまく機能しなくなる病気をまとめてライソゾーム病といいます。ライソゾーム病としては約60疾患が知られていますが、この中には、新しい治療法が開発されたものがあり、生後できるだけ早い時期に病気を見つけて治療を始めることで症状の進行や発生を最少限にとどめることが期待できます。このため私どもは**ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型、II型**の4種のライソゾーム病についての検査を行っております。

ポンペ病

ライソゾームの中に、グリコーゲンという物質が蓄積してしまう病気で、筋肉の力が弱くなるため、様々な障害をきたす疾患です。

最もひどいタイプである「乳児型」では心臓肥大や呼吸障害を生後数か月から発症し、人工呼吸器が必要となったり心不全のため死にも至るような重篤な疾患です。これより軽い「遅発型」は幼児期以降に筋力低下などの症状で発症するものです。乳児型のほうが遅発型よりも珍しいのですが、生後すぐに検査をして発見し早期に治療開始すれば、病気の進行を止めるかあるいは遅らせることができることがわかってきました。

ファブリー病

全身の血管に異常物質が蓄積し、手足の痛み、腎臓、心臓、脳血管、眼の症状などをきたす疾患です。性染色体遺伝性疾患のため男児に発症しますが、女性でも主に成人期以降症状が出てくることが知られています。症状の発生は5、6歳以降ですので、マススクリーニングで発見されても直ちに治療することはなく、症状の発生などを注意深く観察し治療開始時期を決定します。女児ではマススクリーニング検査で正常でも、思春期～成人期以降に発症することがあるためマススクリーニング検査では男児のみを対象にします。

ムコ多糖症I型、II型

全身にムコ多糖という物質が蓄積することにより発生する疾患です。中耳炎、関節拘縮、特異顔貌、白内障 (II型では認めない)、呼吸障害、心臓弁膜症、成長発達障害などをきたす進行性の疾患です。I型は男女差はありませんが、II型は性染色体遺伝性疾患のためほとんど男児のみに発症します。早期に発見して酵素補充療法や造血幹細胞移植を行うことで症状の進行を予防したり遅らせたりすることが期待できます。

監修：伊藤哲哉 藤田医科大学病院 小児科教授

副腎白質ジストロフィー (ALD)

ペルオキシゾーム病の一種でほとんどは男児に発症します。いくつかの病型が知られていますが、重症の小児大脳型では脳などの神経細胞、神経線維が変性を起こしたり、体に必要なホルモンを作る副腎と呼ばれる内臓の障害が起きて、知能の低下、行動の異常、運動能力や視力の低下などが急速に進行します。治療をしないと症状がみられ始めてから1～2年で寝たきりになってしまいますが、発症早期に骨髄移植などの治療を行うことで症状の予防・軽減が可能となります。

症状が出てから検査、診断しては病状が進行してしまうため、新しい新生児マススクリーニング検査ではあらかじめ診断し定期的にMRI検査を行い発症していないか確認していきます。ただし本症と診断されても必ずしも異常が出現するわけではありません。マススクリーニング検査では男児のみを対象にします。

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

脊髄性筋萎縮症 (せきずいせいせいきんいしゆくしょう) は、背骨の中の脊髄という場所にある体を動かす神経細胞の変性によって筋肉の萎縮と進行性の筋力低下が起きる病気です。体幹、腕、脚の筋力低下、筋萎縮を示します。症状がみられるようになる年齢やその後の調子から、I型、II型、III型、IV型に分類されます。I型は生後6か月ごろまでに症状が始まり、支えなしに座ることができず、哺乳や食事の飲み込みが困難、呼吸するのも苦しい様子になります。生命を救うためには、多くの患者さんで人工呼吸器をつけたり、管を使って胃への栄養剤の注入が必要となります。遺伝子治療など新しい治療薬が開発されており、早期に子の病気を診断して治療を行うことにより症状を予防・軽減できる可能性があります。

監修：夏目 淳 名古屋大学大学院障害児 (者) 医療学寄附講座 教授

注意点

いずれの疾患も、検査の性質上、正常の方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、この検査で異常が見つからなかった場合でも疾患が完全に否定できるわけではありません。

一方で重症患者さんの場合、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もあります。

しかし、いずれの病気も診断が難しいため長年診断されずに治療が遅れてしまっていた患者さんも報告されています。この検査によってできるだけ早期に病気を見つけ適切な対応を行うことが可能となります。

“大切なお子さま”を守るために追加スクリーニング検査を受けましょう!



赤ちゃんはどんなにつらくても言葉で伝えることはできません。手遅れになる前に…
“早く見つけてあげる”
お母さんがいまできることです。