

## 检查

### 新生儿整体筛查 + SCID、ALD、SMA 溶酶体病检查

※以全体婴儿为对象实施的公费检查  
(部分费用由监护人负担)

我们会在新生儿整体筛查滤纸血采集时，追加采集非常少量的血液。

※以婴儿为对象实施的自愿性检查。(检查费用由监护人负担)

## 结果

### 结果正常时

我们会在采血后约2~3周内，将检查结果邮寄给医疗机构

### 怀疑有异常时

我们会立刻通过医疗机构与您取得联系。届时将需要婴儿接受精密检查。

怀疑有异常不等于断定患有疾病。  
为了确认，可能需要婴儿接受第二次采血。

## 治疗

### 严重联合免疫缺陷 (SCID)

现在主要的治疗方法为移植骨髓及脐带血的“造血干细胞移植”。

如果不迅速移植HLA (白细胞型) 一致的家属或其他人的骨髓及脐带血(婴儿的“脐带”血)，便无法救助严重联合免疫缺陷病患儿的生命。越来越多的婴儿由于延迟诊断，出现重度感染，之后再行造血干细胞移植也未能获救。

在出现感染症前，通过整体筛查对严重联合免疫缺陷病患儿进行早期诊断，可以提高移植的成功率。此外，“基因治疗”等研究也在不断发展进步。

### 溶酶体病

针对这些溶酶体病，可以采用补充酵素缺失的“酵素补充疗法”。

通过点滴注射酵素制剂，补充酵素，可以分解体内贮积的异常物质，控制病情发展。另外，有些疾病通过内服给药也能达到同样的效果。根据疾病和病情严重程度，有时需要立即开始治疗，也有可能需要对儿童的成长发育等过程进行观察，再进一步讨论治疗开始时期。

### 肾上腺脑白质营养不良 (ALD)

发病后尽早移植造血干细胞，可以抑制症状恶化。

如果在出现症状后再移植，有时效果并不十分理想，因此定期进行MRI检查，在出现异常的阶段尽快考虑移植造血干细胞，这点很重要。

### 脊髓性肌萎缩症 (SMA)

增强基因功能的核酸类药物和基因治疗药物等新型药物正在开发。

通过早诊断早治疗，有可能能够减轻肌肉力量下降及呼吸障碍等的症状。

早期发现，  
进行合理治疗是最重要的。



## Q&A

### 此项检查的目的是什么？

A 为了早期发现疑难疾病。  
看上去很健康的婴儿，也有可能患有先天疾病。早期发现并治疗，可以将发育障碍等控制到最小化。

### 必须接受检查吗？

A 检查并非强制的。  
不过由于是难以诊断和治疗的罕见疾病，建议所有婴儿都接受检查。

### 检查需要费用吗？

A 检查为自愿行为，需要检查费用。  
关于费用，请咨询您经常就诊的医疗机构。

### 如果婴儿疑患有疾病，会怎么样？

A 我们会通过进行采血的医疗机构联系您。  
届时，我们会为您介绍可以进行精密检查及治疗的医疗机构。为了守护婴儿健康，让婴儿可以在发现疾病隐患时尽快接受专业治疗，我们与精密检查医疗机构、专业的顾问医师以及检查设施开展合作，建立了完善的支援体制。我们会谨慎地保护和管理您的个人信息。

### 有意接受检查者请与本院联系



一般社团法人爱知罕见病NETWORK



# 针对罕见病的 扩大筛查通知



在通常进行的新生儿整体筛查的基础上，  
可以追加进行溶酶体病及  
严重联合免疫缺陷病 (SCID)、  
肾上腺脑白质营养不良 (ALD)、  
脊髓性肌萎缩症 (SMA) 的检查。

这些疾病很难诊断，等到出现症状后，  
可能已无法达到理想的治疗效果。  
而若能早期发现疾病，便可以采用各种应对措施。  
为了婴儿的健康成长，敬请接受追加检查。

总主编：伊藤哲哉  
(藤田医科大学医院儿科教授)  
一般社团法人爱知罕见病NETWORK