

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能正常发挥作用，就会导致应该被分解的物质贮积在细胞内。由此导致细胞无法正常发挥其功能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，针对其中的一部分疾病，新的治疗方法已经被研发出来，如果在出生后尽早发现并开始治疗，是有望将病情的发展及发病控制在最小范围的。

为此，我们会对**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

由于肝糖贮积在溶酶体中所引发的疾病，患病后肌肉会变得无力，因此会引发各种身体问题。

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状。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

异常物质在全身血管内贮积，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，因此整体筛查时仅以男童为检查对象。

黏多糖贮积症Ⅰ型、Ⅱ型

由于黏多糖贮积在全身所引发的疾病。

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。

监修：伊藤哲哉 藤田医科大学 儿科教授

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。整体筛查时仅以男童为检查对象。

脊髓性肌萎缩症 (SMA)

脊髓性肌萎缩症是一种由于背骨脊髓中驱动身体运动的神经细胞发生变性，从而导致肌肉力量萎缩及进行性肌肉力量下降的疾病。是指躯干、手臂、腿部肌肉力量下降、肌肉萎缩。根据症状显现年龄及后续发展情况的不同，被分为Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型、Ⅳ型。Ⅰ型会在出生后约6个月内出现症状，没有支撑就无法坐起，哺乳和吃饭吞咽困难，呼吸也很困难。为了挽救生命，很多患者都需要佩戴人工呼吸器，或插管向胃部注入营养液。基因治疗等新型治疗药物正在开发，通过及早诊断儿童的病情并进行治疗，有可能能进一步预防/减轻症状。

夏目淳 名古屋大学大学院残疾儿童(人)医学学寄附讲座 教授

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。

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”。