

## ～关于新的新生儿整体筛查～

新生儿整体筛查是针对那些如不尽早发现及时处理，就会危及患儿生命的疾病实施筛查，以达到在出现症状前早发现早预防的目的。如今，日本已经开始针对 20 种先天性疾病实施筛查，对于其他疾病也在不断进行研究。

此次，针对严重联合免疫缺陷病及溶酶体病（庞贝氏症、法布瑞氏症、黏多糖贮积症 I 型、II 型、肾上腺脑白质营养不良（ALD））、脊髓性肌萎缩症实施筛查的研究已然开始。脑白质营养不良等部分疾病仅以男童作为筛查对象。

**严重联合免疫缺陷病**是指由于先天性免疫异常，导致身体无法抵抗病原体，反复出现感染，甚至可能致死的疾病。此类疾病危及生命安全，但如若可以尽早发现，接受骨髓移植等治疗，便可以让患儿有更大的希望重获健康。

**溶酶体病**是分解无用脂质和糖分等物质的酵素不能充分发挥作用，导致应该被分解的物质贮积在细胞内的疾病的总称，患病后身体各个部位会有异常物质贮积并显现出症状。如能在出生后尽早发现疾病，并通过酵素补充疗法等接受治疗，便可抑制症状恶化，因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 型实施筛查。

• **庞贝氏症**：会带来先天性的肌肉功能障碍。最为严重的“婴儿型”会从婴儿期开始出现因心脏肥大及肌肉力量下降而导致呼吸困难的症状，届时将需要使用人工呼吸机，严重者可能会因心力衰竭致死。“迟发型”则会在幼儿期或幼儿期以后出现肌肉力量下降等症状。婴儿型较迟发型更加罕见，如果通过整体筛查尽早发现并立刻治疗，便可以阻止或延缓病情发展。筛查中也有可能发现无需立刻治疗的迟发型庞贝氏症。

• **法布瑞氏症**：异常物质贮积在全身的血管，引发手脚疼痛、肾脏、心脏、脑血管和眼部病变等症状的疾病。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，所以不作为筛查对象。此疾病可以采用酵素补充疗法治疗，对于部分患者来说，通过口服药也可能会达到同样效果。

• **黏多糖贮积症 I 型、II 型**：是因全身贮积黏多糖这种异常物质，引发中耳炎、关节挛缩强直、容貌特异、白内障（II 型未发现）、呼吸障碍、心脏瓣膜病、生长发育障碍等的进行性疾病。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，通过酵素补充疗法治疗或进行骨髓移植，有望起到阻止病情恶化的效果。通过整体筛查，可以实现早期诊断/早期治疗，而到成人期以后才会发病的轻症也有可能被发现。

**肾上腺脑白质营养不良（ALD）**：是过氧化物酶体病的一种，基本上只有男童会发病。现已明确几种疾病类型，其中严重的儿童脑型，会引发脑部等神经细胞、神经纤维变性，导致提供人体所需荷尔蒙的肾上腺出现问题，令智力下降、行动异常、运动能力和视力下降等病症迅速恶化。如不接受治疗，则发现症状后只过 1-2 年就会卧床不起。但若能在发病早期接受骨髓移植等治疗，则可以预防/减轻症状。若等出现症状后再行检查、诊断，则会导致病情恶化，所以新的新生儿整体筛查会提前对此进行诊断，并定期进行 MRI 检查，以确认有无发病。但是，本病症并非诊断后一定会出现异常。女童不作为筛查对象。

脊髓性肌萎缩症是由于位于脊骨骨髓处的驱动身体活动的神经细胞变性，导致肌肉萎缩及肌力进行性下降的疾病。表现为躯干、手臂、腿部的肌无力和肌萎缩。根据症状显现的年龄及后续的发展情况，分为 I 型、II 型、III 型和 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。为挽救生命，很多患者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，通过及早诊断病情并进行治疗，有可能能进一步预防/减轻症状。

本检查已在海外普遍实施，挽救了众多生命。

本检查并非由国家或地方自治体实施的检查，而是由藤田医科大学/名古屋大学实施的一项临床研究。是否接受检查完全自愿，绝不强制。另外，按照检查系统的设计，无法仅对特定疾病进行检查。

研究参加者的利益与研究者/企业的利益有可能相悖（冲突）的状态被称为利益冲突关系。本研究的研究分担者夏目淳为依靠爱知县捐款运营的名古屋大学大学院医学系研究科残疾儿童（人）医疗学捐赠基金讲座的教员，与爱知县存在利益冲突关系。但是，本研究不使用爱知县提供的捐款，且爱知县对于本研究的研究计划书等的起草、制作及包括数据统计解析在内的评价等一概不介入。

## 检查费用

检查所需费用需自行承担。关于费用详情，请咨询出生医疗机构。

## 检查的方法/结果的联络方式

医疗机构会在实施现行整体筛查的同时，从足底采集非常少量的血液，之后将采集到的血液送至公益财团法人爱知县健康增进振兴事业团进行检查。

本检查不会造成危险。

医疗机构的主治医生会向您说明检查结果。检查结果正常的情况下，不同医疗机构的结果说明方法/时间会有所不同，敬请确认。检查结果疑似异常的情况下，我们会立刻通过采血的医疗机构与您取得联系。需要精密检查时，请按照此前实施检查的医疗机构等的主治医生的指示，迅速到精密检查机构接受诊察。

## 注意事项

我们不会将为实施检查所掌握的个人信息用于本检查以外的目的。我们可能会将采集到滤纸上的血液以无法识别特定个人的形式加以保存，并应用于新的新生儿整体筛查研究。从检查的性质来讲，即便在本检查中未发现异常，也不能完全断定没有疾病。

本检查是由藤田医科大学/名古屋大学实施的临床研究。为提高检查精度，改良检查方法，我们可能会在检查结束后使用到检体，或在学会等场合发表检查结果。届时，我们会充分考虑个人信息安全问题，以无法识别特定个人的形式加以利用。即使您不同意参加本研究，也不会造成任何不利影响。即使一旦同意，亦可随时撤回决定。本研究已经获得藤田医科大学/名古屋大学医学部附属医院伦理委员会的批准。

联系方式：公益财团法人爱知县健康增进振兴事业团代谢异常检查室

邮政编码 466-0047 名古屋市昭和区永金町一丁目一番地

（电话 052-871-1877、传真 052-882-2963）

## 同意书

研究负责人：藤田医科大学医学部儿科伊藤哲哉先生

本人已经阅读“新生儿整体筛查对象疾病扩大的相关研究”的相关说明材料，对于下述项目已充分理解（请从下述文章中，勾选您已阅读并理解的项目）。

- 本研究的目的、意义、实施方法、可预测危险。
- 自行负担检查费用。
- 即使不参加本研究，也不会对今后的诊疗造成不利影响。
- 选择同意后，亦可随时取消决定。
- 个人信息保护会得到充分重视。
- 结果的通知方法。
- 检查结束后试验样本的保存/使用方针。

您是否同意参加本研究，接受新的整体筛查？

是 否

\_\_\_\_年 \_\_\_\_月 \_\_\_\_日

姓名(监护人) \_\_\_\_\_ (关系 \_\_\_\_\_)

住 址 \_\_\_\_\_

出生医疗机构名称 \_\_\_\_\_

中国語版

## 同意撤回书

研究负责人：藤田医科大学医学部儿科伊藤哲哉先生

研究课题名称：关于“新生儿整体筛查对象疾病扩大的相关研究”  
本人决定撤回参加此项研究的同意书。

\_\_\_\_年 \_\_\_\_月 \_\_\_\_日

分娩日期 \_\_\_\_\_年 \_\_\_\_月 \_\_\_\_日

姓名（监护人） \_\_\_\_\_

住 址 \_\_\_\_\_

中国語版