

対象疾患・検査費用変更のお知らせ

愛知希少疾患ネットワークでは2017年4月1日から、ポンペ病・重症複合免疫不全症（SCID）を対象として、特にSCIDは全国初の試みとして拡大スクリーニング検査を行ってきました。対象疾患もムコ多糖症1型、2型、ファブリー病、副腎白質ジストロフィーを追加し、2023年4月からは脊髄性筋萎縮症（SMA）についても検査を行い、現在では県内で生まれる赤ちゃんの7割以上が検査を受けています。特に、この検査によってSCIDであることがわかった二人の赤ちゃんでは、感染症にかかる前に速やかに骨髄移植が行われ、元気に育っております。

このような拡大マススクリーニングは全国各地で広がりを見せ、その重要性が注目されておりましたが、この春からSCIDとSMAの2疾患について、**全ての赤ちゃんを対象に公費を使って検査を行う「実証事業」がこども家庭庁主導で開始されることとなりました。**愛知県・名古屋市もこの「実証事業」に参加することからこの2疾患は公費で検査を行うこととなったため、愛知希少疾患ネットワークでは今後、SMAの検査は行わず、SCIDについてもアデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症のみを行うことといたしました。ADA欠損症はSCIDの原因となる生まれつきの疾患ですが、「実証事業」で行う検査法では見つけれない場合があり、愛知希少疾患ネットワークではこれまでもADA欠損症については別の検査法を追加して病気の有無を確認しておりました。このためADA欠損症に対する追加検査は継続してSCIDの見逃しを防ぐとともに、ポンペ病、ムコ多糖症1型、2型、ファブリー病、副腎白質ジストロフィーは引き続き愛知希少疾患ネットワークにて検査を継続いたします。対象とする病気が減ったことから、2024年3月18日受付分より**検査費用も値下げ**を行うことといたしました。

具体的な検査費用は分娩施設により異なりますので、詳細は分娩施設にお問い合わせください。

今後も多くの赤ちゃんがこの検査を受け、病気の早期発見につながることを願っております。

一般社団法人愛知希少疾患ネットワーク
代表理事 伊藤哲哉