

検査

新生児マススクリーニング

※すべての赤ちゃんを対象に公費負担にて行われます。
(一部保護者様負担)

新生児マススクリーニングろ紙血を採取する際にごくわずかの血液を追加で採らせていただきます。

※赤ちゃんを対象に任意にて行われます。(検査費用は保護者様負担)

結果

正常な場合

採血から2~3週間程度で医療機関に結果を郵送します。

異常が疑われる場合

ただちに採血した医療機関を通じてお知らせします。精密検査が必要となります。

疑い=病気ではありません。確認のため、2度目の採血をお願いする場合があります。

治療

重症複合免疫不全症 (SCID)

現在の主な治療法は、**骨髄や臍帯血を移植する「造血幹細胞移植」**です。HLA (白血球の型) が一致した家族、あるいは他人からの骨髄や臍帯血 (赤ちゃんの「へそのお」の血) を速やかに移植しなければ、重症複合免疫不全症の赤ちゃんの命を助けることはできません。しかも、診断が遅れて重篤な感染症にかかってしまってからでは、造血幹細胞移植を行っても助けてあげられない赤ちゃんが増えてしまいます。感染症にかかる前に、マススクリーニングで重症複合免疫不全症の赤ちゃんを早期診断することで、移植の治療成績の向上が期待できます。そのほか「遺伝子治療」などの研究も進んでいます。

ライソゾーム病

これらのライソゾーム病には、**不足している酵素を補充する「酵素補充療法」**が可能です。酵素製剤を点滴によって体の中に補充することで、蓄積した異常物質が分解され症状の進行を抑えることができます。また、疾患によっては内服薬で同様の効果を得ることができる場合があります。疾患や重症度によっては直ちに治療を開始することが必要ですが、お子さんの成長や発達などの経過を見ながら治療開始時期を検討していくこともあります。

副腎白質ジストロフィー (ALD)

症状がでてきたらできるだけ早めに**造血幹細胞移植**を行うことで症状の進行を抑えることができます。症状が出てからでは効果が十分期待できないことがありますので、定期的にMRI検査を行い、異常が出た段階で速やかに造血幹細胞移植を検討することが重要です。

早期に発見して、
適切な治療を行うことが
何よりも大切です。

ADA欠損症、ALD ライソゾーム病 検査



Q&A

この検査の目的はなんですか？

A 難しい病気を早期に発見するためです。見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつきの病気を持っていることがあります。早くみつけて治療を行うことで、発育障害等を最小限にすることができます。

検査は必ず受けなければいけないのですか？

A 検査は強制ではありません。しかし、とても稀で診断や治療が難しい病気ですから、全ての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。

検査費用はかかりますか？

A 検査は任意なので検査費用がかかります。費用については、かかりつけの医療機関にお問い合わせください。

赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなるのですか？

A 採血を受けた医療機関を通じてご連絡致します。その際精密検査や治療ができる医療機関をお知らせし、ご紹介致します。大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても、速やかに専門的な治療が受けられるように、精密検査医療機関、専門のコンサルタント医師、ならびに検査施設が連携をとって支援する体制が整っています。個人情報も、厳重に保護管理します。

検査をご希望の方は当院まで



一般社団法人愛知希少疾患ネットワーク



希少疾患に対する 拡大スクリーニング検査の お知らせ



通常行う新生児マススクリーニング検査に加え、
**ライソゾーム病、
アデノシンデアミナーゼ欠損症による
重症複合免疫不全症、
副腎白質ジストロフィーの
検査を追加して行うことができます。**

これらの病気は診断が難しく、
症状が出てから見つけた場合、
治療効果が不十分となることがありますが、
早期発見により様々な対処が可能となります。
赤ちゃんの健やかな成長のために、
ぜひ追加検査をご検討ください。

総監修：伊藤 哲哉
(藤田医科大学病院 小児科教授)
一般社団法人愛知希少疾患ネットワーク

2024年2月発行

アデノシンデアミナーゼ(ADA) 欠損症による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



※すべての症状が現れるとは限りません。

発育障害
皮膚疾患

全身に
現れやすい
症状

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。

ADA欠損症はSCIDを生じる疾患の一つですが、国と自治体の実証事業として行うSCIDスクリーニング検査では見逃される可能性があります。我々は異なる検査方法によって個別にこの疾患の検査を行っております。

早く見つけることができれば、治療ができます。

SCIDの原因となるADA欠損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)

ペルオキシソ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。

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
拡大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。

