

大切なお子様に
今できることを

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ています
(一部保護者負担)



追加検査

原発性免疫不全症&ライソゾーム病&脊髄性筋萎縮症

※検査を希望される赤ちゃんを対象に行われます
(検査費用は保護者負担)

検査の流れ

採血 生後4~6日目にかかとからろ紙に採血します。

検査 採血後、10日前後で結果が出ます。

検査結果の通知

正常な場合

採血から2~3週間後、出産医療機関に結果を郵送します。1か月健診の際に結果票をお渡しします。

異常が疑われる場合

直ちに連絡します。
出産医療機関から電話でお知らせします。

再検査

最初の検査で確実に正常と判断できないときに、念のために、もう一度採血して検査を受けていただきます。

精密検査

出産医療機関から電話でお知らせして、精密検査のできる医療機関を紹介します。精密検査で本当に病気かどうか調べます。

Q&A



Q 追加検査の目的は何ですか？

A 発見が難しい病気を早期に見つけるためです。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。早く見つけて治療を行うことで、病気の発症や発育障害などを最小限にすることができます。

Q 追加検査は必ず受けなければいけませんか？

A 検査は希望される赤ちゃんだけです。とてもまれな病気で、診断が難しい病気のため、すべ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。

Q 追加検査には費用がかかりますか？

A 希望された方への有料の検査です。検査料金は出産される医療機関にお問い合わせください。

Q 「再検査」や「精密検査」は病気ですか？

A 再検査や精密検査になったからといって、すべてが病気というわけではありません。赤ちゃんの体の状態などにより正確な判定ができない場合があり、再検査する場合があります。精密検査では専門の病院で詳しい検査をして本当に病気かどうか調べます。

Q 病気の場合、治療費はどうなりますか？

A 「原発性免疫不全症」や「ライソゾーム病」「脊髄性筋萎縮症」は、国の特定疾病(難病)や小児慢性特定疾病に指定されているので、国や地方自治体の医療費助成制度の対象となっています。

検査のお問い合わせ先

公益財団法人宮崎県健康づくり協会
TEL:0985-38-5513 FAX:0985-38-5038

新生児 マススクリーニング検査 追加検査のご案内

新生児マススクリーニング

追加検査

- ★ 原発性免疫不全症
- ★ ライソゾーム病
- ★ 脊髄性筋萎縮症

新たな採血など赤ちゃんへの負担はありません



赤ちゃんの健やかな成長のために
追加スクリーニング検査を受けましょう!

監修: 澤田 浩武
(宮崎大学医学部 看護学科 教授)

げん ばつ せい めん えき び ぜん しょう 原発性免疫不全症(PID)

感染症とたたかう“免疫”に生まれつきの異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。

代表的なものとしてTリンパ球がない**重症複合免疫不全症(SCID)**とBリンパ球がない**B細胞欠損症**があります。どちらも乳児期早期から重度な感染症を繰り返したり、肺炎、中耳炎、髄膜炎、敗血症などを引き起こします。

《重症複合免疫不全症(SCID・スキッド)》

重症複合免疫不全症は、生まれつき免疫細胞(T細胞)が作られず身体を守る免疫の働きが弱いことで、感染に対する抵抗力が下がり、重い感染症に罹ってしまう病気です。

感染症を起こす前に診断し、治療を開始することが重要です。

主な症状

- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えない、又は減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジダ感染



治療しないまま、生ワクチン(ロタウイルスやBCGなど)を接種した場合、危険な状態になる可能性があります。

治療法 造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させれば完治が望めます。骨髄や臍帯血(へその緒からの血液)を移植します。

《B細胞欠損症(X連鎖無ガンマグロブリン血症など)》

主に男児におこる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める3-4ヶ月ごろから発病します。早期の診断と治療により感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎を繰り返す
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

治療法 不足している抗体を補い感染症の予防を助けるために、生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与します。

ライソゾーム病(LSD)

細胞の中の「ライソゾーム」に含まれる「酵素」が生まれつきないか、または働きの悪いために、脂質や糖質が蓄積して様々な症状があらわれます。

「ライソゾーム病」は約60種類ありますが、この検査では、**ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症I型・ムコ多糖症II型、ゴーシェ病**の5種類を見つけることができます。

生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、酵素補充療法などを行うことで症状の進行を抑えることが期待できます。

《ファブリー病》

男性に発症するといわれていましたが、現在は女性でも発症することがわかっています。**女児では検査で見つからない場合があり**、思春期から成人期以降に発症することがあります。

主な症状

- 手足の痛み
- 腹痛、下痢
- 汗をかきにくい
- 皮膚の発疹
- 暑さに弱い

《ポンペ病》

病型によって発症時期が違い、生後すぐに症状が現れるタイプから成人になって気が付かれるタイプまで様々です。

主な症状

- 筋力低下
- 呼吸障害
- 心不全
- 運動発達の遅れ

《ムコ多糖症I型・ムコ多糖症II型》

生後すぐには症状が見られず徐々に症状がはつきりしてきます。

主な症状

- 低身長
- 精神発達の遅れ
- 肝臓・脾臓の腫れ
- 角膜混濁
- 心臓の病気
- 脱腸・でべそ
- 関節が痛い、動かしにくい
- 繰り返す中耳炎

《ゴーシェ病》

けいれんなどの神経症状の有無、発症時期、病気の進行の違う3つのタイプがあります。

主な症状

- 腹部膨満
- 口をあけにくい
- 肝臓・脾臓の腫れ
- けいれん
- 骨の痛み、変形、骨折
- 斜視
- 血液異常(貧血、血小板減少)

治療法 ライソゾーム病の主な治療法は、「酵素補充療法」です。不足している酵素を点滴で体の中に補充することで、蓄積された物質が分解され症状の進行を抑えることができます。直ちに治療を行う場合もありますし、お子さんの成長や発達などを見ながら治療開始時期を検討していく場合もあります。

せき すい せい きん い しゆくしょう 脊髄性筋萎縮症(SMA)

全身の筋力低下を示す進行性神経筋疾患です。SMN1という遺伝子の欠失が主な原因で、運動神経や筋肉が育たず筋力が低下していく病気です。

近年、画期的な治療薬が開発され早期に発見・治療を開始できれば障害を残さず成長・発達することが期待できます。

主な症状

- 哺乳不良、誤嚥
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下
(首がすわらない、お座りができない)

治療法 新しく開発された薬により、異常な遺伝子の機能を補います。リハビリテーションで運動発達を促します。

注 意 点



検査の性質上、本検査で異常が認められ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、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、重症の方では、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があります。しかし、いずれの病気も診断が難しいため、これまでは長年診断されずに治療が遅れていました。この検査によって早期に病気を見つけ適切な対応を行うことが可能になります。

この検査について詳しく知りたい方は
こちらの動画をご覧ください。

