

Q

この検査の目的はなんですか？

A

診断が難しい病気を早期に発見するためです。  
元気にお生まれになった赤ちゃんでも、  
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

検査は必ず受けなければいけませんか？

A

検査は強制ではありません。稀な病気ですが、  
診断や治療が難しい病気のため、  
**生ワクチン接種前**に、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

検査費用はかかりますか？

A

任意検査のため検査費用<sup>(※)</sup>がかかります。  
出産される医療機関へお問い合わせください。  
※原発性免疫不全症・脊髄性筋萎縮症は、広島県及び広島市が実施  
する実証事業に同意いただける場合、検査費用はかかりません。  
※ホモシスチン尿症2型・3型については、検査費用はかかりません。

Q

ファブリー病は男児だけが  
報告対象なのはなぜですか。

A

ファブリー病は女性の場合この検査で判定が難しい  
ことから、男児のみを報告対象としています。

Q

男児と女児で検査項目の数が違うのに、  
同じ検査料金なのはなぜですか。

A

男女を分けて検査を行うと大変時間がかかり、かえっ  
て検査料金が高くなってしまいます。男女ともにファ  
ブリー病の検査を行い、同一の検査体制にすることで  
コストを抑えているため、男女同額としております。

Q

病気の治療費はどうなりますか？

A

今回検査を行う病気は、どれも国の特定疾病(難病)や  
小児慢性特定疾病に指定されており、国や地方自治  
体の医療費助成制度の対象となります。



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。

万が一病気が発見されても、診断・治療機関、  
専門医、検査機関が連携し、速やかに適切な治  
療が受けられるように支援する体制が整ってい  
ます。また、個人情報 は 厳重に管理されます。

診断・治療機関

広島大学病院 小児科

検査実施機関

一般社団法人  
広島市医師会臨床検査センター

検査をご希望の方は当院まで

# 拡大 新生児スクリーニング 検査のご案内



大切なお子様に今できることを  
先天性代謝異常等検査

拡大新生児スクリーニング検査

原発性免疫不全症

ライソゾーム病

脊髄性筋萎縮症

ホモシスチン尿症2型・3型

検査

拡大新生児スクリーニング検査

原発性免疫不全症

ライソゾーム病

脊髄性筋萎縮症

ホモシスチン尿症2型・3型

先天性代謝異常等検査

すべての赤ちゃんを対象に公費負担で行われます。

検査を希望する赤ちゃんを対象に行われます。  
(一部費用保護者負担)

先天性代謝異常等検査と合わせて行うため、新たな採血など  
**赤ちゃんの体への負担はありません。**

検査の流れ

採血

日齢4-6日目にかかとから  
ろ紙に採血します。

検査

採血後、1週間から10日で  
結果が出ます。

正常な場合

一か月健診の際に  
出生医療機関を通して  
結果をお渡しします。

精密検査

診断・治療機関で  
病気かどうかを  
詳しく調べます。

異常が疑われる場合  
直ちに連絡します

出生医療機関から電話で  
お知らせし、診断・治療の  
できる医療機関をご紹介します。

# 原発性免疫不全症 (PID)

## どんな病気？

“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。

## 重症複合免疫不全症 (SCID)

適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。感染症にかかる前に診断し、治療を開始することが重要です。



- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えないまたは減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジタ感染

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

## B細胞欠損症

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ヶ月頃から発症します。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。



- 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)

## どんな病気？

細胞の中にある“ライソゾーム”は細胞の代謝をコントロールしている器官で、不要な代謝物の分解を行います。このライソゾーム中にある“酵素”のひとつがうまく働かないために、特殊な脂質や糖質が細胞内にたまり、様々な症状が出る病気です。

ライソゾーム病は約60種類知られていますが、この検査ではポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型・Ⅳa型・Ⅵ型の6種類を調べます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて治療を開始できると、症状の進行を抑えることが期待できます。

## ポンペ病

乳児で発症し症状が重い乳児型や、10歳以降に発症し症状が軽い遅発型が知られています。



- 筋力低下
- 心不全
- 呼吸障害
- 運動発達の遅れ

## ファブリー病 対象：男児のみ

症状が現われる時期や程度には個人差がありますが、男性は主に小児期から発症するため、この検査では男児のみを対象とします。



### 小児期

- 手足の痛み
- 暑さに弱い
- 汗をかきにくい
- 腹痛・下痢



### 成人期

- 腎障害
- 心臓障害
- 脳血管障害

# ホモシチン尿症 (HCU) 2型・3型

## どんな病気？

有害なアミノ酸“ホモシチン”が蓄積するとともに、メチオニンが不足することによって、発達の遅れ・各種の神経症状などが現れます。

必須アミノ酸のひとつ“メチオニン”は、食事だけでは不足するため、体内で再利用されています。再利用するには、ビタミンB12や葉酸が必要です。これらの代謝障害があると、メチオニンの不足と“ホモシチン”の蓄積により症状が出現します。



- 呼吸障害
- けいれん発作
- 哺乳不良
- てんかん
- 発達の遅れ
- 筋力低下
- 知覚異常など



### 治療法

ホモシチンからメチオニンの再生を促進する薬である“ベタイン”や、ビタミンB12、葉酸の内服を行います。

## ムコ多糖症 (MPS) Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅳa型、Ⅵ型

生まれてしばらくしてから徐々に症状が現れ、1～3歳から骨関節の変形や拘縮が目立ってきます。



- 関節が硬い
- 繰り返す中耳炎
- 鼠径ヘルニア
- 臍ヘルニア
- 発達の遅れ
- 肝臓脾臓の腫れ
- 骨格の異常

### 治療法

主な治療法は「酵素補充療法」になります。早期に開始する場合と、経過を見ながら開始する場合があります。また、酵素活性を増やす薬の内服や、造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。



# 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

## どんな病気？

“特定の遺伝子”に生まれつきの異常があるために運動発達がとまり、乳児期に亡くなることもある病気です。

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。

生後0～6ヶ月で発症し、呼吸困難に陥るなど急激に症状が悪化することもあります。進行性で命の危険もある病気です。

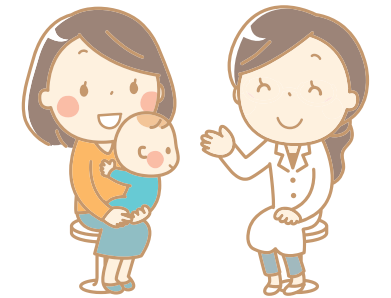


- 哺乳不良、誤嚥
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下  
(首がすわらない、お座りができない)



### 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。



この拡大新生児スクリーニングの検査や病気について  
更に詳しく知りたい方は、  
こちらのホームページをご覧ください。

【難病情報センター】

<https://www.nanbyou.or.jp>

【PID新生児スクリーニングコンソーシアム】

<https://pid-nbs.jp>



※本パンフレットは一般財団法人宮城県公衆衛生協会作成のパンフレットを許可を得て一部改変して転載しております。