

佐賀県は、新たに2疾患の 新生児マススクリーニング検査を 始めました！！

無料で

従来

せんてんせいだいしや いじょうとう
• 先天性代謝異常等
検査(20種) **無料**



新規追加

県が負担 **無料**

せきずいせいぎん いしゆくしょう
• 脊髄性筋萎縮症検査
じゅうしょうふくごうめんえき ふ ぜんしょう
• 重症複合免疫不全症検査

• ライソゾーム病検査 **有料**

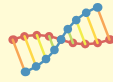


大切なお子様のために、今できることを。
検査で救える命があります。ぜひ検査を受けましょう！



せきずいせいきん い しゆくしやう

脊髄性筋萎縮症(SMA)



どんな病気？

脊髄の運動神経細胞が変性・脱落していくことによって、進行性の筋力低下とそれに伴う呼吸障害、嚥下障害をきたす病気です。

主な症状は？

全身の筋力低下、哺乳不良・誤嚥・弱い呼吸、シーソー呼吸 など

治療法は？

異常な原因遺伝子の機能を補う薬を使います。発症前に治療することによって症状の発現を抑えることができます。なお、この検査では大部分の患者を検出できますが、約5%は見つけることができません。



じゆうしやうふくごうめんえき ふ ぜんしやう

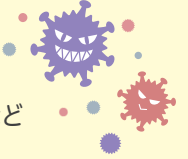
重症複合免疫不全症(SCID)

どんな病気？

病原体から体を守る免疫機能に生まれつき弱いために、感染症を繰り返したり、重症化してしまう病気です。

主な症状は？

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



治療法は？

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)を点滴静注します。

びやう ライソゾーム病(LSD)

どんな病気？

「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っていますが、この中にある「酵素」の一つがうまく働かなくなり、脂質や糖質が細胞内に蓄積され様々な症状が出る病気です。ライソゾーム病としては約60種類知られており、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治療開始することで症状の進行を抑えることが期待できます。この検査ではゴーシェ病、ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の5種類を調べます。なお、X連鎖性遺伝であるファブリー病やムコ多糖症Ⅱ型は、女兒の場合、検査で見つからないことがあります。

治療法は？

主な治療は「酵素補充療法」です。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。

ゴーシェ病

グルコセレブロシダーゼという酵素の働きが弱い、または酵素がないため、グルコセレブロシドという物質が蓄積して全身に様々な症状が出てしまう病気です。
主な症状:貧血・骨折しやすくなる・痙攣・発達の遅れ

ポンペ病

酸性αグルコシダーゼという酵素の働きが悪くなり、グリコーゲンという物質が蓄積してしまう病気です。乳児で発症し症状が重い「乳児型」、10歳以降に発症し症状が軽い「遅発型」があります。
主な症状:筋力低下・呼吸障害・心不全・運動発達の遅れ

ファブリー病

αガラクトシダーゼという酵素の働きが悪くなることで、全身の組織に異常物質が蓄積する病気です。発症は5-6歳以降です。新生児期の検査で発見されても直ちに治療することはなく、症状の発生を観察しながら治療開始時期を決定します。
主な症状:手足の痛み・腎障害・脳血管障害

ムコ多糖症 Ⅰ型・Ⅱ型

Ⅰ型はα-L-イゾロニダーゼ、Ⅱ型はイゾロネートスルファターゼという酵素の異常により、ムコ多糖という物質が蓄積することで発症する病気です。Ⅰ型は男女差はありませんが、Ⅱ型はほとんど男児のみに発症します。
主な症状:関節が硬い・中耳炎・呼吸障害・発達の遅れ

Q & A

この検査の目的は何ですか？



診断が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、发育障害などを最小限にすることができます。

赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなるのですか？



採血を受けた医療機関を通じてご連絡します。その際に精密検査や治療ができる医療機関をお知らせし、ご紹介します。

赤ちゃんへの負担はありませんか？

従来の検査に合わせて採血を行いますので、赤ちゃんの身体への新たな負担はありません。

検査費用はかかりますか？



脊髄性筋萎縮症検査と重症複合免疫不全症検査については、従来の先天性代謝異常等検査(20種)と合わせて受けていただくことを前提に、無料で受けられます。ライソゾーム病検査は有料です。出産予定の医療機関へご確認ください。

検査は必ず受けなければいけないのですか？



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、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。

検査対象となる条件はありますか？

県内の産科医療機関で出生されたすべての新生児が対象です。里帰り出産など、佐賀県外の産科医療機関で出生された新生児は検査の対象外となります。