

新生児マススクリーニング検査を 実施しています

無料で

せんてんせいたいしゃ い じょうとう

・先天性代謝異常等検査(20種) 無料

+

県が負担 無料

せきずいせいきん 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

県が独自に追加

有料

びょう
・ライソゾーム病検査

ふく じん はく しつ
・副腎白質ジストロフィー検査

けっそんしょう
・アデノシンデアミナーゼ欠損症検査

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、発達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・副腎白質ジストロフィー・アデノシンデアミナーゼ欠損症の検査は有料です。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？

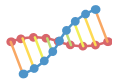
県内の産科医療機関で出生されたすべての新生児が対象です。里帰り出産などで、佐賀県外の産科医療機関で出生された新生児は検査の対象外となります。

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 しゅくしょう

脊髄性筋萎縮症(SMA)



どんな病気？

骨髄の運動神経細胞が変性・脱落して行くことによって、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(SCID)

どんな病気？

病原体から体を守る免疫機能が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。



びょう

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。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ではなく、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-イズロニダーゼ、Ⅱ型はイズ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

ふくじんはくしつ

副腎白質ジストロフィー(ALD)

どんな病気？

ペルオキシソームという細胞内小器官の膜タンパク異常により、極長鎖脂肪酸が蓄積し、神経細胞の変性を起こします。主に男児で発症する病気です。

主な症状は？

視力や聴力の低下、落ち着きのなさ、学力の低下、けいれん、歩行時のふらつきなど

治療法は？

病型によって異なりますが、造血幹細胞移植^(※)や定期的なホルモン補充療法などをします。



けっそんしょう

アデノシンデアミナーゼ欠損症(ADA欠損症)

どんな病気？

アデノシンデアミナーゼという酵素の働きが低くなることで、アデノシンやデオキシアデノシンという物質が細胞内に蓄積し、免疫不全を引き起こします。

主な症状は？

肺炎、下痢、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、易感染症、体重増加不良など

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。

