

希少疾患に対する 拡大新生児スクリーニング検査の 説明同意書

この検査は、生後4～6日の赤ちゃん全員を対象とした現在の先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）に加え、いくつかの先天性疾患の検査を行うものです。検査項目は原発性免疫不全症（重症複合型免疫不全症、B細胞欠損を伴う免疫不全症）、脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型）です。いずれも稀な病気であるため診断が難しく、診断が遅れて治療を開始しても十分な効果が得られないことがあります。この検査を受けることで、症状が進行していない早い時期に診断し、治療を開始することができます。適切な時期に治療を開始することにより、より良い治療効果が期待でき、経過がよくなる可能性が高くなります。

静岡県立こども病院
静岡希少疾患ネットワーク

【検査の方法】

現在の先天性代謝異常等検査として行っているろ紙血の一部を使用します。そのため、赤ちゃんの負担が増えることはありません。検査施設は静岡県予防医学協会であり、結果は疾患の専門施設である静岡県立こども病院、または浜松医科大学医学部附属病院小児科の専門医と連携して判定します。

【検査費用】

詳細は、かかりつけの産科医療機関にお尋ねください。

【検査結果について】

検査結果は産科医療機関を通じて、先天性代謝異常等検査と同様の方法で保護者にお返しします。

【検査で陽性となった場合の対応】

再検査を実施し、陽性と判定された場合には、診断や治療は疾患の専門施設である静岡県立こども病院、または浜松医科大学医学部附属病院小児科などの医療機関で行います。いち早く検査して診断することで早期治療を受けることが可能になります。ただし、緊急性が高いと判断される検査結果であった場合は、再検査を実施せず、検査施設である静岡県予防医学協会が、疾患の専門施設である静岡県立こども病院、または浜松医科大学小児科の専門医と相談し、その専門医から精密検査を受けるようにご連絡することがあります。重症複合型免疫不全症の場合には母乳栄養を避けていただくことがあります。検査結果について不明な点がありましたら、本説明同意書末に記載された「拡大新生児スクリーニング検査に関する問い合わせ先」にご相談ください。

〈陽性と判定された場合〉

検査機関（静岡県予防医学協会）から
分娩施設に検査結果を連絡し
対応可能な専門の医療機関を案内



分娩施設から保護者に
結果を連絡し
専門の医療機関を紹介



赤ちゃんを
専門の医療機関に受診

●申し込みにあたっての注意事項

検査を受けるかどうかは保護者の自由意志で決められ、強制されることはありません。
個人情報厳密に保護されます。得られた個人情報は検査の目的以外には使用しません。

●ろ紙血の取り扱いについて

先天性代謝異常等検査として行っているろ紙血の一部を使用します。

【対象の病気について】

- *重症複合型免疫不全症 : 生まれつき免疫の働きが弱く、細菌やウイルス、真菌などによる重症感染を繰り返す病気
- *B細胞欠損を伴う免疫不全症 : 生まれつき感染症や毒素などから体を守る抗体が産生できず、重篤な細菌感染症を繰り返す病気
- *脊髄性筋萎縮症 : 脊髄の運動神経細胞が変化、消失することで筋肉が萎縮し、筋力が弱くなるため呼吸もうまくできなくなる病気
- *ポンペ病 : 体の筋肉や心臓の筋肉にグリコーゲンという物質がたまり、筋力が弱くなるため、運動や呼吸がうまくできなくなり、重症では心臓の働きも弱まる病気
- *ファブリー病 : 血管や心臓、神経に糖脂質がたまって、心臓や腎臓、脳などが障害される病気（主に男児に発症するため、男児のみを対象とします）
- *ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型 : ムコ多糖が身体のさまざまな細胞にたまって骨、心臓、肝臓、肺などが障害される病気

- 対象の「ライソソーム病」（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型）はそれぞれ「酵素補充療法」が受けられます。
- 「重症複合型免疫不全症」は感染予防のため抗菌薬や抗ウイルス薬で感染を防ぎます。根治療法として造血幹細胞移植があります。
- 「B細胞欠損を伴う免疫不全症」では免疫グロブリン（抗体）を補充する治療が受けられます。
- 「脊髄性筋萎縮症」では脊髄運動神経細胞の変化を抑える治療があります。

【注意点】

「希少疾患に対する拡大新生児スクリーニング検査」でできるのは、精密検査が必要な方（疑い患者さん）を見つけることです。必ずしも疑い患者さん＝病気というわけではありません。また、検査の性質上、治療が必要ではないごく軽症の方が見つかる場合もあります。一方、この検査で異常がなかった場合でも、病気を完全に否定できるわけではありません。また重症患者さんの場合は、早期に治療を始めても症状が進行してしまうことがあります。

【検査実施体制】

- 実施主体 ： 静岡県立こども病院
 - 精密検査施設 ： 静岡県立こども病院、
 浜松医科大学医学部附属病院小児科
 - 検査施設 ： 公益財団法人静岡県予防医学協会
 - 測定施設 ： 積水メディカル株式会社
 - 測定指導施設 ： 静岡希少疾患ネットワーク
 - 協力施設 ： 静岡県分娩取り扱い施設、新生児医療施設
 - 協力自治体 ： 静岡県、静岡市、浜松市
 - 支援機関 ： 静岡県産婦人科医会、静岡県産科婦人科学会
-

*** 拡大新生児スクリーニング検査に関する問い合わせ先***

施設名 ・ 静岡県立こども病院 ・ 静岡希少疾患ネットワーク（※）

住 所 〒420-8660 静岡県静岡市葵区漆山860

電話番号 054-247-6251 （代 表）

F A X 054-247-6259 （事務部）

※静岡希少疾患ネットワークについて

拡大新生児スクリーニングを通じて、静岡県の小児希少疾患に関する診療体制整備のために、静岡県立こども病院、浜松医科大学、聖隷浜松病院などの希少疾患専門医や静岡県予防医学協会の検査専門家などにより構成された協議会です。希少疾患の診断技術や専門知識の普及を目的として設立しました。

同意書

希少疾患に対する拡大新生児スクリーニング検査の趣旨を理解し、
現在の先天性代謝異常等検査のろ紙血の一部を使用して、
検査を受けることに同意しますか？

☐ 同意します

申込年月日	西暦 SAMPLE 年 月 日
保護者氏名	
検査を受ける 赤ちゃんの 生年月日	西暦 年 月 日
保護者住所	(〒) 電話 (- -)
医療機関名	

同意書

希少疾患に対する拡大新生児スクリーニング検査の趣旨を理解し、
現在の先天性代謝異常等検査のろ紙血の一部を使用して、
検査を受けることに同意しますか？

☐ 同意します

申込年月日	西暦 SAMPLE 年 月 日
保護者氏名	
検査を受ける 赤ちゃんの 生年月日	西暦 年 月 日
保護者住所	(〒) 電話 (- -)
医療機関名	

産科医療機関保存用

同意書

希少疾患に対する拡大新生児スクリーニング検査の趣旨を理解し、
現在の先天性代謝異常等検査のろ紙血の一部を使用して、
検査を受けることに同意しますか？

☐ 同意します

申込年月日	西暦 SAMPLE 月 日
保護者氏名	
検査を受ける 赤ちゃんの 生年月日	西暦 年 月 日
保護者住所	(〒) 電話 (- -)
医療機関名	

保護者保存用