

## どんな検査なの？

「拡大新生児スクリーニング検査」は、日本で生まれてくる赤ちゃんのほぼ100%が受ける「新生児マススクリーニング検査」と同時に受けられる精度の高い検査です。

この検査により現在は7つ※1の希少疾患を早期に発見し、早期に治療を開始することができます。

(※1 2023年9月現在)

早期に見つけて治療に繋げていくことが大事な疾患であり、生後数日以内の検査が推奨されています。「新生児マススクリーニング検査」と「拡大新生児スクリーニング検査」は同時に行うことができます。

新生児マススクリーニング検査は国の補助により無料※2ですが、「拡大新生児スクリーニング検査」は実施医療機関にて定められた検査料が発生します。

(※2 受診や採血などは別途費用がかかります)

詳しくは受診されている医療機関にお尋ねください。

### 検査の流れ



当院は希少疾患に対する  
拡大新生児スクリーニング検査の  
実施医療機関です。

希少疾患に対する「拡大新生児スクリーニング検査」を実施しているのは限られた医療機関のみです。

—詳しくは下記よりご確認ください—

静岡希少疾患ネットワーク

search

ホームページでは検査実施医療機関の一覧のほか、病気の詳しい解説などをご覧いただけます。

<https://shizuoka-rdn.jp>



検査のご相談は当院まで

## 希少疾患 に対する 拡大新生児スクリーニング検査 のご案内



標準の検査に 7つの病気の検査を追加して  
より大きな安心を…

早く病気を見つけて早く治療を開始しましょう。

静岡希少疾患ネットワーク

リーフレット総監修  
静岡県立こども病院 副院長 渡邊 健一郎

## どんな病気がわかるの？

### ポンペ病

主に筋肉の細胞にグリコーゲンがたまるため、筋組織が障害され筋力の低下を引き起こします。また、それに伴う成長・発達の遅れや呼吸の障害をきたし、最も重症なタイプだと心臓の筋肉も影響を受け、心機能が低下し、治療を行わないと2歳までに死亡する可能性が高いです。

### ファブリー病

子供のころは手足の痛み、汗をかきにくい、発疹、腹痛・下痢などの消化器症状が現れ、大人になると腎臓や心臓の機能障害や脳血管障害、難聴などを引き起こします。

現在、女性患者は見つけれられない可能性が高いので、男児のみを対象としています。

### ムコ多糖症Ⅰ型

主に骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などの細胞に蓄積しやすいので、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神運動発達の遅れ、発達の退行、呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

### ムコ多糖症Ⅱ型

上記のⅠ型と似ていますが、骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などの細胞に蓄積しやすいので、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神運動発達の遅れ、発達の退行、呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。



### 重症複合免疫不全症

生まれてすぐに肺炎、下痢、中耳炎、皮膚感染症など様々な感染症に罹ってしまいます。適切な治療を行わないと1歳まで生きることが困難です。また、予防接種のうち生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCG、MRワクチン、水痘ワクチン、おたふくかぜワクチンなど)で感染を起こしてしまう場合もあります。

### B細胞欠損を伴う免疫不全症

母体から赤ちゃんに移行する抗体が失われる生後4～6か月ごろから細菌による中耳炎、気管支炎、肺炎などを反復するようになります。また細菌性の敗血症や髄膜炎、ウイルス性脳炎などの重篤な感染症にもかかりやすくなります。

### 脊髄性筋萎縮症(SMA)

進行性に筋力が低下し筋肉が萎縮します。重症型ではお座りをすることもできず、呼吸に関わる筋力も低下して呼吸困難、呼吸不全となり乳児期に亡くなることもあります。うまく痰を出せないことや飲み込みがうまくできないことで肺炎になることがあります。

### 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。陽性＝病気というわけではありません。また、検査の性質上、治療の必要がないごく軽症の方が見つかる場合もあります。一方、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。

聞きなれない病気ばかりで驚かれたかもしれませんが、いずれも治療法があります。

もし治療が必要になっても、静岡県立こども病院や浜松医科大学医学部附属病院、聖隷浜松病院などに勤務する高度な専門知識を持つ医師が治療にあたります。

検査を希望される際には、本事業参加医療機関の医師から説明をうけて、同意をお願いします。

### 静岡希少疾患ネットワーク

静岡県立こども病院 副院長 渡邊 健一郎  
浜松医科大学 小児科 特任教授 福田 冬季子

ホームページでは検査や病気について詳しくご案内しています。

静岡希少疾患ネットワーク | 🔍

