

オプションスクリーニングとは

日本で生まれるすべての赤ちゃんは、治療しないと重い障がいが残る可能性がある生まれつきの病気について検査をしています。現在、20を超える代謝やホルモンの病気が発症前に診断され、治療に繋がっています。これは自治体が主体となり実施されている公的事業であり、患者さんの費用はほとんどありません。しかし、近年の新しい診断技術や治療法の開発により、検査対象外であっても早期診断治療が可能になった病気が増えました。オプションスクリーニングとは、**現在の新生児スクリーニング検査の対象になっていない早期診断治療が極めて有効な病気について、あなたの自由意思で追加できる有料の検査**です。

対象疾患

ライソゾーム病

- ・ボンベ病
- ・ファブリー病
- ・ゴーシェ病
- ・ムコ多糖症1・2型

重症複合免疫不全症

脊髄性筋萎縮症

病気を早く見つけることの重要性

近年、医学の進歩によって先天性、遺伝性の病気でも診断、治療が可能なものが増えてきました。しかし、**治療法があっても適切な時期に治療ができないとせっかくの治療法を有効に利用することができない病気があります**。また重症複合免疫不全症では、定期ワクチンの一部（BCG、ロタウイルスワクチン）の接種が赤ちゃんに悪影響を及ぼす可能性があります。このような場合、ワクチン接種前に診断し、その悪影響を避けることが重要となります。あなたのお子様を上記のオプションスクリーニング対象疾患である可能性は限りなく低いのですが、これらの病気にかかっているかどうかは、検査をしてみないとわかりません。**診断が遅れて不幸な経過を辿る赤ちゃんをなくすためにぜひこのオプションスクリーニングをご検討ください**。

よくあるご質問



Q 検査費用はかかりますか？

A オプションスクリーニングについては検査費用がかかります。費用については出産された医療機関へお問い合わせください。



Q 追加の採血検査が必要ですか？

A 通常の新生児マススクリーニング検査の検体の一部を使用するため、追加の検査は必要ありません。



Q この検査の目的は何ですか？

A 早期診断・治療により障害を予防もしくは最小限にできる病気を、発症前に早期診断することです。



Q どのような病気をスクリーニングするのですか？

A 現在、自治体が行っている新生児スクリーニング検査に含まれない7疾患（重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症、ボンベ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型）が含まれます。これらは最近の医療の進歩により新しい治療法が開発され、早期診断治療の有効性が明らかとなったものです。



Q 検査はどこでも受けられますか？

A お産をされる産科施設によりです。検査が可能かどうかは主治医の先生にお問い合わせください。



Q 検査は必ず受けなければいけないのですか？

A 検査は任意の検査であり、強制されるものではありません。しかし、検査対象の疾患では早期診断が赤ちゃんの健康に大きく影響します。また症状からだけでは診断が遅れる可能性もあります。そのため、われわれは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 一部の対象疾患のみを選んで検査することはできますか？

A 対象とする7疾患をセットで検査しますので、個別の疾患のみを選ぶことはできません。



Q 病気が疑われたときはどうなりますか？

A 検査を出された産科施設もしくはNICUからそのご家族に連絡があります。その後精密検査や治療ができる医療機関（小児科）にご紹介いたします。



新生児 オプション スクリーニング

ご案内

赤ちゃんの
健やかな
成長を願って



検査に関するお問い合わせ先

長崎大学医学部 小児科教室

ホームページ: <http://www.med.nagasaki-u.ac.jp/peditrcs/>

検査機関 公益財団法人 長崎県健康事業団

ホームページ: <http://www.npmhc.jp/pathology/>



オプションスクリーニングの 検査方法

通常行われる新生児スクリーニングでは、生後4~6日に赤ちゃんの踵から採血して、ろ紙にしみこませた少量の血液を使用します。オプションスクリーニングでは、この検体の一部を使用します。新たに採血する必要はありませんので、**赤ちゃんへの追加の負担はありません**。このオプションスクリーニングは、長崎県健康事業団にて通常のスクリーニング検査とともにを行います。

検査の結果について

病気が疑われたときは、ただちに採血した医療機関（産科、NICU等）を通じてご家族にお知らせします。その際に精密検査による診断や治療が可能な医療機関（小児科）をご紹介します。スクリーニング検査で陽性となったからといっても、病気と診断されるわけではありません。陽性群には、本当は病気ではない場合でも陽性と判定（偽陽性）されることがありますので、本当にその病気がどうかを診断するため精密検査が必要となります。

オプションナルスクリーニング対象疾患

重症複合免疫不全症 (SCID)

どんな病気？

重症免疫不全症は、生まれながら身体を病原体から守る免疫細胞が作られず、出生早期から重い感染症に罹患する重篤な病気です。5万出生に1人程度の頻度で発生します。

どんな症状がありますか？

出生早期から肺炎、下痢、皮膚感染症、中耳炎に罹患します。程度が重度で繰り返します。BCGやロタウイルスに対する生ワクチン接種によってもワクチンが原因の重篤な副作用に罹患することがあります。感染症を繰り返し、適切な治療が行われないと長期生存は困難です。

治療法と早期診断治療の重要性

予防的な抗生剤や抗真菌剤、免疫グロブリンの投与を行います。それだけでは効果は不十分です。根治治療としては造血幹細胞移植があります。早期診断できると感染症を未然に防ぐとともに、造血幹細胞移植が成功する確率を著しく向上させることが可能となります。

脊髄性筋萎縮症

どんな病気？

SMN1遺伝子の異常によって脊髄にある神経細胞（前角細胞）が変性する生まれつきの病気です。筋肉に障がいが起こり、体が動かなくなっていくます。最も多い重症例は4~5万出生に1人程度の頻度で発生します。

どんな症状がありますか？

進行性の筋力の低下と筋萎縮、関節拘縮をおこします。病型や症例によって発症時期、重症度は異なりますが、重症型では哺乳・嚥下困難、呼吸不全を伴い、気管切開、人工呼吸器が必要となり、寝たきりになります。無治療の場合、多くは1歳未満で亡くなります。

治療法と早期診断治療の重要性

数年前まで治療法はありませんでしたが、遺伝子の機能を修復する核酸医薬品を用いた治療や遺伝子治療が可能となりました。症状が出現する前に診断し、治療することで症状の発症を抑え進行を抑えることができ、最大限の効果が期待できます。

ライソゾーム病

どんな病気？

ポンペ病

ポンペ病は、酸性αグルコシダーゼという酵素の異常によって細胞の中のグリコーゲンという物質が分解できず、全身の臓器に蓄積する病気です。4万出生に1人の頻度で発生します。

ファブリー病

ファブリー病は、αガラクトシダーゼという酵素の先天的な異常のためグロボトリアオシルセラミドという物質が分解されず、全身さまざまな臓器の細胞に蓄積して多彩な症状を引き起こす病気です。7千出生に1人の頻度で発生します。

ゴーシェ病

ゴーシェ病は、グルコセレブロシダーゼという酵素の異常のため、グルコセレブロシドという物質が分解されにくくなり、肝臓や脾臓、骨髄などに蓄積して、様々な症状を引き起こします。頻度はその他の病気に対して稀で33万出生に1人程度と言われています。

どんな症状がありますか？

筋肉にグリコーゲンが蓄積し、破壊されるため進行性に筋力が低下し、運動発達が遅れてきます。症状の出現時期、程度は個人差がありますが、最重症型の乳児型の無治療例では、生後早期に心臓の筋肉が障害を受け、心不全や不整脈で2歳までに亡くなります。呼吸筋の低下によって誤嚥や肺炎を繰り返し、人工呼吸器管理となることもあります。

症状の出現時期や程度には個人差がある病気です。主に男性に発症しますが、女性でも症状は出現します。小児期には手足の痛み、汗をかきにくい、点状の血管腫、胃腸症状が現れます。成人期には心機能低下、腎機能低下、脳血管障害、難聴等が問題となります。

グルコセレブロシドが、肝臓、脾臓に蓄積するため、肝臓脾臓が腫れて腹部が膨れてみえます。骨髄に蓄積し、骨折、骨変形をきたします。脾臓の機能が亢進し、貧血、血小板減少による出血傾向を認めることがあります。病気の型によっては発達の遅れやけいれんなどの神経症状を伴うことがあります。症状の種類や程度は様々です。

治療法と早期診断治療の重要性

不足している酵素を点滴する酵素補充療法があります。症状が出る前に治療を開始することで、生存率が改善するだけでなく、運動発達の遅れも改善することがわかっています。

酵素補充療法があります。症状出現後の早期治療開始により、成人期の重篤な合併症を予防することができます。ファブリー病は男児では診断可能ですが、女児ではスクリーニングが困難な場合があります。

酵素補充療法があります。症状が出現するために診断し治療を開始することで、症状を軽くしたり進行を抑えることができる可能性が高くなります。神経症状に対する酵素補充療法の効果は十分ではありませんが、新しい治療法が開発されてきています。

1型（ハーラー症候群）

ムコ多糖症1型は、αL-イデオニダーゼという酵素の働きに異常があるため、ムコ多糖のひとつであるグリコサミングリカンという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器、器官の細胞に蓄積して、いろいろな症状を引き起こす病気です。約10万人に1人の頻度といわれています。

ムコ多糖症

2型（ハンター症候群）

ムコ多糖症2型は、イデオネート2-スルファターゼという酵素の働きに異常があるため、ムコ多糖のひとつであるグリコサミングリカンという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器、器官の細胞に蓄積して、いろいろな症状を引き起こす病気です。約5万人に1人の頻度といわれています。

骨、関節、脳、肝臓、心臓弁膜などにムコ多糖が蓄積し、特徴的な顔貌、骨変形、関節拘縮、成長障害、繰り返す中耳炎、精神運動発達の遅れ、心臓弁膜症、角膜混濁、脾のヘルニア、肝臓脾臓の腫大が現れます。

骨、関節、脳、肝臓、心臓弁膜などにムコ多糖が蓄積し、特徴的な顔貌、骨変形、関節拘縮、成長障害、繰り返す中耳炎、精神運動発達の遅れ、心臓弁膜症、角膜混濁、脾のヘルニア、肝臓脾臓の腫大が現れます。

不足している酵素を注射する酵素補充療法があります。蓄積したムコ多糖を分解し症状の進行を抑えます。また造血幹細胞移植を早期に行うことで、発達の遅れや神経症状の改善が期待されます。

不足している酵素を注射する酵素補充療法があります。早期診断、治療することで症状の改善や進行の抑制が期待できます。

