

Q この検査の  
目的はなんですか？

A 診断が難しい病気を早期に発見するためです。  
元気にお生まれになった赤ちゃんでも、  
生まれつきの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、病気の発症や  
発育障害などを最小限にすることができます。

Q 検査は必ず受けなければ  
いけませんか？

A 検査は強制ではありません。稀な病気ですが、  
診断や治療が難しい病気のため、  
**生ワクチン接種前**に、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 検査費用はかかりますか？

A 任意検査のため検査費用がかかります。

Q 病気の治療費はどうなりますか？

A 今回検査を行う病気は、  
どれも国の特定疾病(難病)や  
小児慢性特定疾病に指定されており、  
国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。

この拡大新生児スクリーニングの検査や病気について  
更に詳しく知りたい方は、  
こちらのホームページをご覧ください。

【難病情報センター】

<https://www.nanbyou.or.jp/>

【PID新生児スクリーニングコンソーシアム】

<https://pidj-nbs.jp/>



早期に発見して、  
適切な治療を  
行うことが  
何よりも大切です。

監修：東北大学病院 小児科

万が一病気が発見されても、診断・治療機関、  
専門医、検査機関が連携し、速やかに適切な治  
療が受けられるように支援する体制が整ってい  
ます。また、個人情報厳重に管理されます。

診断・治療機関

東北大学病院 小児科

検査実施機関

一般財団法人 宮城県公衆衛生協会

検査をご希望の方は当院まで

# 拡大 新生児スクリーニング 検査のご案内



大切なお子様に今できることを  
先天性代謝異常等検査

拡大新生児スクリーニング検査

原発性  
免疫不全症

ライソゾーム病

脊髄性  
筋萎縮症

副腎白質  
ジストロフィー



一般財団法人 宮城県公衆衛生協会

検査



先天性代謝異常等  
検査

すべての赤ちゃんを  
対象に公費負担で  
行われます。  
(一部保護者負担)



拡大新生児  
スクリーニング検査

原発性  
免疫不全症

ライソゾーム病

脊髄性  
筋萎縮症

副腎白質  
ジストロフィー

検査を希望する赤ちゃんを  
対象に行われます。  
(検査費用は保護者負担)

先天性代謝異常等検査と合わせて行うため、新たな採血など  
**赤ちゃんの体への負担はありません。**

検査の流れ

採血

生後4-6日目にかかとから  
ろ紙に採血します。

検査

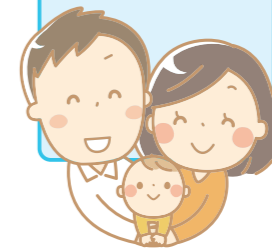
採血後、1週間から10日で  
結果が出ます。

正常な場合

一か月健診の際に  
出生医療機関を通して  
結果をお渡しします。

異常が疑われる場合  
直ちに連絡します

出生医療機関から電話で  
お知らせし、診断・治療の  
できる医療機関をご紹介します。



精密  
検査

診断・治療機関で  
病気かどうかを  
詳しく調べます。

検査の  
お問合せ先

(一財)宮城県公衆衛生協会 代謝異常検査室  
TEL:022-771-5747(直通)

## 原発性免疫不全症 (PID)

### どんな病気?

“免疫”に生まれつきの異常があるために、感染症を繰り返したり、重症化したりしてしまう病気です。代表的なものとして、Tリンパ球がない**重症複合免疫不全症 (SCID)**とBリンパ球がない**B細胞欠損症**があります。

### 重症複合免疫不全症 (SCID)

適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。感染症にかかる前に診断し、治療を開始することが重要です。

#### 主な症状

- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えないまたは減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジタ感染

治療しないまま、ロタウイルスやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります。

### B細胞欠損症

主に男児におこる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める3~4ヶ月頃から発症します。早期の診断と治療により、感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

#### 主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎を繰り返す
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

#### 治療法

造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させる治療や、生涯にわたる免疫グロブリン製剤投与で抗体を補充する治療を行います。

## ライソゾーム病 (LSD)

### どんな病気?

細胞の中にある“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。このライソゾーム中にある“酵素”のひとつがうまく働かないために、脂質や糖質が細胞内にたまり、様々な症状が出る病気です。

ライソゾーム病は約60種類知られていますが、この検査ではポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型・II型の4種類を調べます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、治療を開始できると症状の進行を抑えることが期待できます。



#### 治療法

主な治療法は「酵素補充療法」になります。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。また、酵素活性を増やす薬の内服や、造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。



### ポンペ病

乳児で発症し症状が重い乳児型や、10歳以降に発症し症状が軽い遅発型が知られています。

#### 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 対象:男児のみ

症状が現われる時期や程度には個人差がありますが、男性は主に小児期から発症するため、この検査では男児のみを対象とします。

#### 主な症状

- 手足の痛み
- 暑さに弱い
- 汗をかきにくい
- 腹痛・下痢

#### 成人期

- 腎障害
- 心臓障害
- 脳血管障害

### ムコ多糖症 I型、II型

生まれてしばらくしてから徐々に症状が現れ、1~3歳から骨関節の変形や拘縮が目立ってきます。

#### 主な症状

- 関節が硬い
- 鼠径ヘルニア
- 発達の遅れ
- 繰り返す中耳炎
- 臍ヘルニア
- 肝臓脾臓の腫れ

## 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

### どんな病気?

“特定の遺伝子”に生まれつきの異常があるために運動発達がとまり、乳児期に亡くなることもある病気です。

近年、画期的な治療薬が開発され、早期に発見・治療を開始できれば、障害を残さず成長・発達することが期待できます。

#### 主な症状

- 哺乳不良、誤嚥
- 弱い泣き声、呼吸が浅い
- 筋力低下  
(首がすわらない、お座りができない)



#### 治療法

新しく開発された薬により、異常な遺伝子の機能を補います。リハビリテーションで運動発達を促します。

## 副腎白質ジストロフィー (ALD)

### どんな病気? 対象:男児のみ

副腎や脳、脊髄に異常が起こる病気です。

発症時期の予測が難しい進行性の難病です。

X連鎖の遺伝病で、男性患者で重症となるためこの検査では男児のみを対象にします。

#### 主な症状

- 視力低下
- 学業成績低下
- 歩行の異常
- 色素沈着
- 聴力低下
- 性格変化
- けいれん



#### 治療法

定期的に検査を行い、異常を確認次第、副腎皮質ホルモンや造血幹細胞移植により、発症や進行を防ぐ治療を行います。