

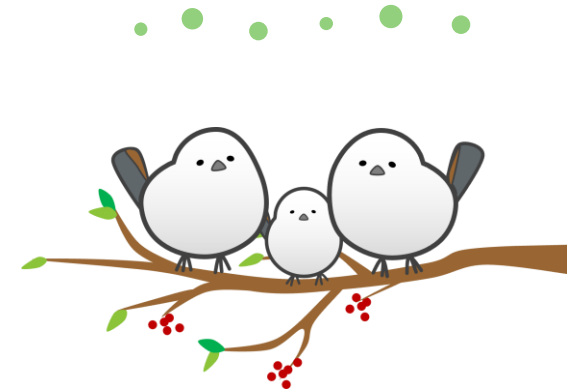
## 新生児マススクリーニング検査 に関する実証事業のご案内

### 事業の目的

せきずいせいきんいしゆくしょう せきずいせいきんいしゆくしょう じゅうしょうふく  
脊髄性筋萎縮症 (SMA) と重症複

ごうめんえきふぜんしょう  
合免疫不全症 (SCID) の2つの病気

について、新たに新生児マススクリー  
ニング検査の対象とする実証を行  
います。国の研究班と連携することで、  
全国で生まれた赤ちゃんが新たな新  
生児マススクリーニング検査を漏れ  
なく受けられることを目指します。



うまれたばかりの赤ちゃんが生まれつき重い病気にかかっていないかを採血で調べる検査（新生児マススクリーニング検査）について、新たに2つの病気を対象とする国の実証事業がはじまりました。

### お問合せ先

長野県健康福祉部保健・疾病対策課母子保健係

TEL 026-235-7141 (平日8:30~17:15)

令和6年10月1日以降に出生した  
お子様が検査の対象となります

現在、先天性代謝異常症などの25種類の病気について公費で新生児マススクリーニング検査が行われ、早期発見・早期治療につながっています。本事業では、以下の病気を新たに検査の対象に追加します。

## げんぱつせいめんえきふぜんしょう 原発性免疫不全症 (PID) とは

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

### □ 重症複合性免疫不全症 (SCID・スキッド)

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。診断、治療をしないまま、ロタウイルスワクチンやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、ワクチン由来の重症感染症になる危険性があります。

#### 【主な症状】

- ・下痢や咳がつづく
- ・体重増加不良
- ・ウイルス感染の重症化
- ・肺炎、敗血症

#### 【治療法】

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。骨髄や臍帯血（へその緒からの血液）を移植します。

### □ B細胞欠損症 (X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

主に男児におこる病気です。母親からの免疫グロブリンが減り始める3～4か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】

不足している抗体を補い感染症を予防するため、定期的な免疫グロブリン補充療法を行います。

## せきずいせいきんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症 (SMA) とは

特定の遺伝子に生まれつきの変異があるために、筋力が低下し、運動の発達が遅れたり止まったりする病気です。重症型である乳児型は出生2万人に1人前後の発症率で、生後0～6か月で発症し、呼吸困難に陥るために命の危険もある病気です。

特定の遺伝子が原因ですが、潜性遺伝形式なのでご病気の方がいない家系でも発症する可能性があります。

近年、画期的な治療薬が開発されて、早期に発見・治療を開始すれば症状の進行を抑えたり軽減することができるようになりました。この治療の効果を十分に引き出すためには、少しでも早く治療を開始することが必要です。

#### 【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、変異のある遺伝子の機能を補います。リハビリテーションで運動機能を促します。

※うち、重症複合性免疫不全症 (SCID) 及び脊髄性筋萎縮症 (SMA) の2疾患は、今後の国の事業検討のため、実証データ (検査数や陽性者数など個人が特定されないデータ) がこども家庭庁及びこども家庭庁研究班へ提供されます。

## 検査の方法

生後4～6日目頃の赤ちゃんの足の裏から採取したごく少量の血液をろ紙にしみこませて検査します。

現在の25種類の病気の検査に用いているろ紙血を使用するので、赤ちゃんに新たな負担はありません。

## 検査の結果

結果は、採血後2週間前後に出ます。

正常な場合

1か月健診の時など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

直ちに出生医療機関から電話でご連絡し、診断・治療期間をご紹介します。

## 病気が発見された場合

病気が発見された場合、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、結果は県に通知され、お住いの地域の保健福祉事務所 (保健所) へ連絡されます。保健福祉事務所 (保健所) から保護者の方へ連絡させていただき、状況を伺いながら必要な支援に繋がります。

病気の早期発見・早期治療につなげるため、できるだけ多くの赤ちゃんが検査を受けることをお勧めします。