

## Q&A

### 検査の目的は何ですか？

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。

この検査は任意ですが、拡大新生児スクリーニング検査で調べる病気は発症してから診断が難しく、病気の発見が遅れると適切な時期に適切な治療ができず、重い障害が残る可能性もあります。ぜひ拡大新生児スクリーニング検査をご検討ください。

### 検査費用はかかりますか？

拡大新生児スクリーニング検査は有料の検査です。費用は、8,500円です。受診されている医療機関にてお支払いいただく必要があります。

### 病気の治療費はどうなりますか？

拡大新生児スクリーニング検査で調べる病気は、どれも国の特定疾病（難病）や小児慢性特定疾患に指定されており、国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。

早く見つけて治療につなげるための検査です



治療できる病気が増えています

# 長野県拡大新生児スクリーニング検査

## 検査のご案内



## 検査をご希望の方は当院まで

## 検査実施機関

長野県立こども病院臨床検査科

## 拡大新生児スクリーニング検査とは

新生児マス・スクリーニング対象疾患に含まれていない病気について赤ちゃんにその病気の可能性があるかどうかを調べる検査です。

### 拡大新生児スクリーニング検査の対象疾患

#### ライソゾーム病

ムコ多糖症I・II・IVA・VI型、ポンベ病、ファブリー病【対象：男児のみ】  
ゴーシェ病、ニーマンピック病A/B型、クラッペ病

#### 副腎白質ジストロフィー

【対象：男児のみ】

## 検査方法

原則、先天代謝異常等検査（新生児マス・スクリーニング対象疾患の検査）と合わせて行います。赤ちゃんの体への負担はありません。

① 採血 生後4-6日目にかかとからろ紙に採血します。

② 検査 採血後、通常2週間程度で結果が出ます。

③ 結果 **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。

④ 精密検査 ③結果で異常が疑われた場合、診断・治療機関で病気かどうかを詳しく調べます。

# 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・IVA型・VI型、ゴーシェ病、ニーマンピック病A/B型、クラッペ病の9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。

※ゴーシェ病については、中枢神経症状に対する効果は乏しいです。  
※クラッペ病については、現在酵素補充療法はありません。定期的に検査を行い、発症早期の造血幹細胞移植が有効とされています。



## ムコ多糖症I,II, IVA, VI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

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

## ゴーシェ病

発症年齢は幼児から成人までと幅広く、日本人では5歳以下で診断される方が多いです。

### 主な症状

肝臓や脾臓が大きくなる	骨の痛み	
出血しやすい	発達の遅れ	
貧血	けいれん	斜視

## 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

## ニーマンピック病A/B型

小児期から成人期まで、幅広い年齢で症状が現れます。

### 主な症状

筋力の低下	発達の遅れ
けいれん	手足のつっぱり
お腹がふくらんできた	貧血
血が止まりにくい	

## 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	【成人期】心臓障害
【成人期】脳血管障害	

## クラッペ病

乳児期の早い時期から成人期まで、幅広い年齢で症状が現れます。

### 主な症状

易刺激性	哺乳不良
発達の遅れ	麻痺
失明	難聴

# 副腎白質ジストロフィー (ALD)

【対象:男児のみ】

## どんな病気？

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。

## 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。

### 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	

