

検査

新生児 マススクリーニング 検査

すべての赤ちゃんを対象に
公費負担で行われます。



追加検査 /

ライソゾーム病
副腎白質ジストロフィー
原発性免疫不全症(ADA欠損症)

検査を希望される赤ちゃんを
対象に行われます。
(検査費用は保護者負担)

新生児マススクリーニング検査を行うときに、少量の採血を追加で行います。
少量なので**赤ちゃんの体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。

検査結果の通知

正常な場合

採血から2-3週間後
に出産された医療
機関に結果を郵送
します。1か月健診
の際に結果票をお
渡しします。

再検査

最初の検査で確実
に正常と判断でき
ない時に、念のため
にもう一度採血して
検査をします。

確認検査

出産された医療機関から
電話でお知らせします。精
密検査のできる病院をご
紹介します。精密検査で
本当に病気かどうか調べ
ます。

再検査や、確認検査の段階では、まだ病気と確定されているわけではありません。
病気と診断された場合には精密検査施設で速やかに必要な検査、治療を受け
ることができます。

Q & A



この検査の目的は何ですか？

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



この検査は必ず受けなければいけないの？

検査は強制ではありません。しかし、とても稀な病氣で、
診断や治療も難しいので、早く見つけるために、全ての赤
ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。



検査費用はかかりますか？

希望された方への有料の検査です。
検査料金は出産される医療機関にお問い合わせください。



「再検査」や「確認検査」は病氣ですか？

「再検査」や「確認検査」になっても、すべて病氣の疑いとい
うわけではありません。赤ちゃんの体の状態などにより
正確な判定ができない場合があります。再検査する場合があります。
確認検査では専門の病院で詳しい検査をして本
当に病氣かどうか調べます。病氣ではなく正常な場合もあり
ます。個人情報、厳重に保護管理されます。



病氣の場合、治療費はどうなりますか？

今回、検査を行う病氣はどれも国が指定した、指定難病
や小兒慢性特定疾病です。
国や地方自治体の医療費助成制度の対象です。



この検査について詳しく知りたい方はこちらをご覧ください。

<https://www.tokai-mass.jp/>



(2024年4月1日版)

新生児 マススクリーニング検査 追加検査のご案内

ライソゾーム病

副腎白質ジストロフィー (男児のみ)

原発性免疫不全症(ADA欠損症)

新生児マススクリーニング
検査(先天性代謝異常等
検査)と一緒にこの検査を
受けましょう!



大切なお子様に今できること

視聴をおすすめします /
「新生児マススクリーニング追加検査について」

YouTube



症状が出る前に早く見つけることができると
早く治療ができ、発症を抑えたり、發育障害など
をおさえることができます。

一般社団法人
東海マススクリーニング推進協会

原発性免疫不全症(PID)

公費
助成

どんな病気?

?



細菌やウイルスなどの感染症と戦う「免疫」に生まれつきの異常があり、感染症を繰り返し、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。乳児期早期から感染症を繰り返し、肺炎、中耳炎、敗血症などを引き起こします。このうち核酸代謝の減損によりSCIDを引き起こすアデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症は公費助成の対象になります。

主な症状

- 咳や下痢が続く
- 中耳炎を繰り返す
- 肺炎・敗血症
- SCIDではウイルス感染の重症化や生ワクチンに対する重篤な副作用



治療

造血幹細胞移植によって免疫機能を回復させる治療や酵素補充療法、免疫グロブリン注射で抗体を補充します。



脊髄性筋萎縮症(SMA)

公費
助成

どんな病気?

?



脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があることで筋肉が萎縮して進行性の筋力低下が起こり体幹や手足の筋力低下が進行します。出生直後から筋力低下を起こす重症型、1歳半くらいまでに発症する中間型、1歳半以降にゆっくり発症する軽症型に分けられます。

主な症状

- 手足の筋力低下、首の座りの遅れ
- お座りや歩行の遅れ
- 飲み込みにくさ
- 呼吸の筋肉の弱さ



治療

神経細胞で足りなくなったタンパク質を核酸医薬や、遺伝子治療で作らせる治療があります。



副腎白質ジストロフィー(ALD)

どんな病気?

?



副腎や脳、脊髄に異常をおこす病気です。X連鎖の遺伝病で男性患者で重症になります。発症時期や症状は様々ですが、大脳に異常をきたすタイプでは幼児期から成人まで幅広い年齢で発症し、進行すると麻痺が進み、数年で寝たきりになります。発症時期の予測が難しい難病です。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
- 聴力低下
- 学業成績低下
- 性格変化
- 歩行の異常
- けいれん
- 色素沈着

治療

男性患者では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。



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なっています。この中にある「酵素」の中の一つがうまく働かないと脂質や糖質が細胞内にたまり様々な症状が出ます。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、ゴーシェ病、ムコ多糖症I型・II型の5種類を調べます。生後できるだけ早い時期に病気を発見して、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

ライソゾーム病の主な治療は「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。病気によっては、酵素活性を増やす内服薬が使える場合があります。造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。



ポンペ病

発症時期により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

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
- 腱ヘルニア
- 繰り返す中耳炎
- 発達の遅れ
- 最径ヘルニア
- 肝臓脾臓の腫れ

ファブリー病

男性は主に小児期から発症しますが、女性ではこの検査が正常でも、思春期〜成人期に発症することがあります。

主な症状

- 手足の痛み
 - 汗をかきにくい
 - 暑さに弱い
 - 腰痛・下痢
- 成人には
- 腎障害
 - 心臓の障害
 - 脳血管障害

ゴーシェ病

新生児・乳児期に発症するタイプでは肝臓、脾臓、骨髄に組織障害をおこします。神経症状が出るタイプでは精神運動発達遅滞、けいれんなどを起こします。

主な症状

- 肝臓の腫大
- 脾臓の腫大
- 精神運動発達の遅れ
- 貧血
- 病的骨折
- 血小板減少
- けいれん