

# 原発性免疫不全症・ライソゾーム病・ 脊髄性筋萎縮症

追加検査のご案内

新生児マススクリーニング検査と一緒に、  
この検査を受けましょう！

赤ちゃんの病気  
知ってますか？

大切なお子様に  
今できることを



この検査で早く見つけることで治療ができます。

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

## 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。  
(一部保護者負担)



## 追加検査

原発性免疫不全症検査

&  
ライソゾーム病検査

&  
脊髄性筋萎縮症検査

検査を希望される赤  
ちゃんを対象に行な  
われます。

新生児マススクリーニングとあわせて検査します。検査費用は保護者負担となります。

## 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  
出産医療機関に結果を郵  
送します。

異常が疑われる場合 直ちに連絡します  
出産医療機関から電話でお知らせします。

再検査  
もう一度採血して検査を受  
けていただきます。

精密検査  
精密検査のできる医療機  
関を紹介します。

※出生する医療機関により、採血  
方法が異なります。

北海道内(札幌市を除く)の産科医療機関  
・新生児マススクリーニングのろ紙を用いますので、新たな採血はありません。  
札幌市内の産科医療機関  
・新生児マススクリーニングとは別に、専用の採血ろ紙に少量の採血が必要になります。

病気が発見されても、以下の機関が連携し、速やかに適切な治療が受けられるように支援いたします。

## 一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

この検査は以下の機関と連携し実施しています。

診断治療  
機関  
北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室  
札幌医科大学医学部 小児科学講座  
国立病院機構北海道医療センター 小児科  
旭川医科大学 小児科

検査実施  
機関  
一般財団法人  
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

この検査について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。

<https://www.douyakken.or.jp/HEDNet-RD/>



検査をご希望の方は当院まで

# 赤ちゃんの健やかな成長を願って、原発性免疫不全症・ライソゾーム病・脊髄性筋萎縮症の検査を受けましょう!



## 原発性免疫不全症 (PID)

ピーアイディ

どんな病気?

感染症と戦う「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とBリンパ球がないB細胞欠損症があります。どちらも乳児期から重症な感染症を繰り返し、肺炎、中耳炎、髄膜炎、敗血症などを引き起こします。

**感染症を起こす前に診断し、治療を開始することが重要です。**

早期発見・早期治療が大切なんだね。



### 重症複合免疫不全症 (SCID・スキッド)

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
- 口腔カンジダ感染



### B細胞欠損症 (X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎の反復
- 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たり、免疫グロブリン製剤を投与し不足している抗体を補います。

監修：山田 雅文 北海道大学大学院医学研究院 招へい客員教授、酪農学園大学 農食環境学群 食と健康学類 教授



どんな病気?

## 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

早期発見・早期治療が大切なんだね。



脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があることで全身の筋力が低下する進行性の病気です。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。

**治療効果は投与時期が早いほど大きく、早期発見・早期治療が重要です。**

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



治療法

近年、画期的な治療薬が開発され、この病気に非常に有効な治療薬(遺伝子治療薬・核酸医薬品)があります。

監修：白石 秀明 北海道大学病院小児科 診療准教授

どんな病気?

## ライソゾーム病

検査が大切なんだね。



細胞中の「ライソゾーム」に含まれる「酵素」が生まれつきないか、または働きが悪いために、脂質や糖質が蓄積して様々な症状があらわれます。生後、早期発見し、酵素補充療法などを行うことで症状の進行を抑えることが期待できます。



### ムコ多糖症I型

生後すぐには症状は見られず、1~2歳頃に気づき、診断に至る場合もあります。

主な症状

- 低身長 ● 発達遅滞
- 脱腸・でべそ
- 繰り返す中耳炎
- 肝臓・脾臓の腫れ
- 関節が痛い、動かしにくい
- 心臓の病気 ● 角膜混濁



### ムコ多糖症II型

### ポンペ病

病型によって発症時期が違い、生後すぐに症状が現れるタイプから成人になってから気が付かれるタイプまでさまざまです。

主な症状

- 筋力低下
- 呼吸障害
- 心不全



### ファブリー病

男性のみとされていましたが、現在は女性も発症することがわかり、女兒ではマスキューニング検査が正常でも、思春期~成人期以降に発症することがあります。

主な症状

小児

- 手足の痛み ● 汗をかきにくい
- 暑さに弱い ● 発熱 ● 腹痛
- 下痢 ● 皮膚の発疹

成人

- 腎障害 ● 心障害 ● 脳血管障害



### ゴーシェ病

けいれんなどの神経症状の有無、発症時期、病気の進行の違う3つのタイプがあります。

主な症状

- 腹部膨満
- 肝臓・脾臓の腫れ
- 血液異常(貧血、血小板減少)
- 骨の痛み、変形、骨折
- 斜視、口をあけにくい
- けいれん



治療法

ライソゾーム病の主な治療は、「酵素補充療法」です。不足している酵素を点滴で体の中に補充することで、蓄積された物質が分解され症状の進行を抑えることができます。直ちに治療を行う場合もありますし、お子さんの成長や発達などを見ながら治療開始時期を検討していく場合もあります。

監修：長尾 雅悦 国立病院機構北海道医療センター院長