

# 希少疾患に対する 付加新生児 スクリーニング検査

ライソゾーム病と重症複合免疫不全症の  
検査を追加して行うことができます。



早く病気を  
見つけて  
早く治療を  
開始しましょう。

## Q & A

### Q. 検査費用はかかるの？

A. 希望した方のみに行う検査なので、費用はご家族に負担して頂く必要があります。費用についてはかかりつけの産科医療機関へお尋ねください。

### Q. 検査結果から病気が疑われたときはどうするの？

A. 病気が疑われたときは、検査をした産科医療機関を通じてご連絡し、精密検査による診断や治療ができる病院へご紹介いたします。万が一病気が診断されても、速やかに専門的な治療が受けられるよう、医療機関、検査施設、専門医、医療スタッフが連携をとって支援する体制は整っておりますのでご安心ください。また、個人情報には厳重に保護しています。

### Q. 治療法はあるの？

A. 対象の「ライソゾーム病（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型）」は、それぞれ「酵素補充療法」が受けられます。「重症複合免疫不全症」は、感染予防のために抗菌薬や抗ウイルス薬で感染を防ぎます。根治治療としては「造血幹細胞移植」があります。精密検査や診断、治療は、保険診療の範囲内で行われ、乳児医療や小児慢性特定疾患の医療費助成制度を利用できます。

### 【注意点】

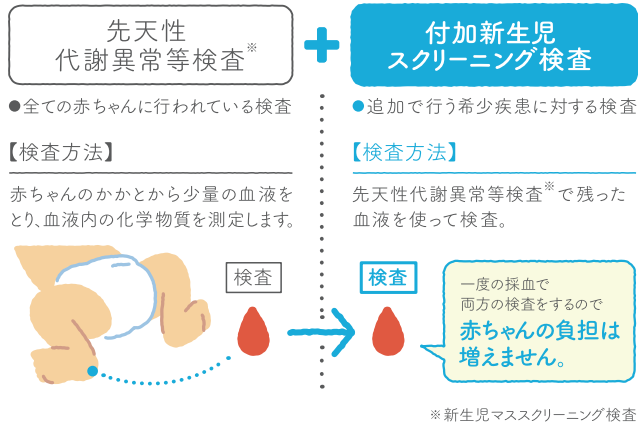
「希少疾患に対する付加新生児スクリーニング検査」でできるのは、精密検査が必要な方（疑い患者さん）を見つけることです。必ずしも、**疑い患者さん＝病気というわけではありません**。また、検査の性質上、治療の必要がないごく軽症の方が見つかる場合もあります。一方、この検査で異常がなかった場合でも、病気を完全に否定できるわけではありません。また、重症患者さんの場合は、早期に治療を始めても症状が進行してしまうことがあります。

### 検査実施体制

- 検査実施者 : 一般社団法人 新潟小児希少疾患協会
- 治療機関 : 新潟大学医歯学総合病院小児科、新潟県内各医療機関
- 測定機関 : 積水メディカル株式会社
- 測定協力機関 : 公益財団法人 新潟県保健衛生センター
- 測定指導機関 : 新潟大学大学院医歯学総合研究科小児科学教室
- 協力機関 : 産科医療機関
- 協力自治体 : 新潟県、新潟市
- 支援機関 : 新潟県医師会、新潟県産婦人科医会、新潟市産婦人科医会、新潟大学医学部産科婦人科学教室、新潟大学医歯学総合病院総合周産期母子医療センター

## 希少疾患に対する 付加新生児スクリーニング検査とは？

赤ちゃんに生まれつきの病気がないか調べる検査です。現在、赤ちゃん全員に行われている先天性代謝異常等検査<sup>\*</sup>だけでは調べられない病気があります。それらの希少疾患に対して追加で行う検査が付加新生児スクリーニング検査です。



<sup>\*</sup> 新生児マススクリーニング検査

## 追加で調べられるのはどんな病気？

「ライソゾーム病」であるポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型と重症複合免疫不全症の5つが対象疾患です。

### ● ライソゾーム病

ポンペ病    ファブリー病

ムコ多糖症Ⅰ型    ムコ多糖症Ⅱ型

ライソゾームは細胞の中で必要なくなった物質を分解し捨てる役割をしている器官です。ライソゾーム病では、その分解が上手く出来ません。そのため、細胞の中に不要な物質がたまってしまい、細胞のはたらきが上手くいかなくなってしまふことで症状が現れます。放っておくと、不要な物質がどんどんたまってしまふため、症状が進行していき、命に関わることがあります。

### ● 重症複合免疫不全症

「重症複合免疫不全症」は、生まれつき免疫の働きが弱い病気で、様々な感染症にかかりやすくなってしまいます。適切な治療を行わないと1歳まで生きることが困難です。

それぞれ標準的な診断、治療法が確立している病気です。

## どうして早く病気を見つける必要があるの？

「希少疾患に対する付加新生児スクリーニング検査」の対象疾患は、一つひとつは稀な病気なので、通常の診療診断が非常に難しいです。診断が遅れ症状が進行してから治療を開始しても、十分な効果を得られないことがあります。

**早期に発見し、適切な時期に治療を開始することで、より良い治療効果が期待でき、経過も良くなる可能性が高くなります。**



### 対象となる病気について

## 01 ポンペ病

### どんな病気？

酸性 $\alpha$ グルコシダーゼという酵素の働きが生まれつき不十分ため、グリコーゲンが体中の細胞（特に体の筋肉や心臓の筋肉）にたまって筋肉が壊れる病気です。患者さんは4万人に1人と推定されています。

### どんな症状がでるの？

主に筋肉の細胞にグリコーゲンがたまるため、筋組織が壊されて筋力の低下を引き起こします。また、それに伴う成長・発達の遅れや呼吸の障害をきたし、最も重症なタイプだと心臓の筋肉も壊され、機能が低下し、治療を行わないと2歳までに死亡する可能性が高いです。

### 主な症状

筋力低下、成長・発達の遅れ、心機能障害、呼吸困難、呼吸器感染症、誤嚥性肺炎など。

### 治療法は？

点滴から酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ酵素を補充する方法があります。補充することでたまっているグリコーゲンを分解し、症状の進行を抑えます。

### 早く見つけることの重要性は？

症状が出る前から治療を開始することで、生存率が改善するだけでなく、人工呼吸器を必要としない通常の生活ができる可能性が高まり、運動の発達の遅れを改善することが分かっています。

## 02 ファブリー病

### どんな病気？

$\alpha$ ガラクトシダーゼという酵素の働きが生まれつき無い、また低いため、グロボトリアオシルセラミドが血管や心臓、神経の細胞にたまって症状を引き起こす病気です。患者さんは7,000人に1人と推定されています。

### どんな症状がでるの？

子供のころは手足の痛み、汗をかきにくい、発疹、腹痛・下痢などの消化器症状が現れ、大人になると腎臓や心臓の機能障害や脳血管障害、難聴などを引き起こします。

### 主な症状

発汗障害、手足の痛み、発疹（赤い血管腫）、消化器症状、脳血管障害、心機能障害、腎機能障害、難聴など。

### 治療法は？

点滴から $\alpha$ ガラクトシダーゼ酵素を補充します。補充することでたまっているグロボトリアオシルセラミドを分解し、症状の進行を抑えます。

### 早く見つけることの重要性は？

心臓や腎臓の機能障害、脳血管障害が進行してしまった場合に治療を開始しても、あまり有効ではないため、早いうちに診断し治療する必要があります。ただし、現在の技術では女性患者は見つけられない可能性が高いため、今回は男児のみを対象としていますのでご理解いただいた上で、ご検討をお願いいたします。

## 03 ムコ多糖症Ⅰ型

### どんな病気？

$\alpha$ -L-イズロニダーゼという酵素の働きが生まれつき無い、また低いため、ムコ多糖といわれる物質が全身の様々な細胞にたまって症状を引き起こす病気です。患者さんは10万人に1人と推定されています。

### どんな症状がでるの？

ムコ多糖は主に骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などの細胞に蓄積しやすいので、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神運動発達の遅れ、精神退行、呼吸の障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

### 主な症状

骨の変形、関節が固くなる、中耳炎、精神運動発達の遅れ、神経退行、呼吸の障害、心臓弁膜症。

### 治療法は？

点滴から $\alpha$ -L-イズロニダーゼ酵素を補充する方法があります。補充することでたまっているムコ多糖を分解し、症状の進行を抑えます。また、造血幹細胞移植を行うこともあります。

### 早く見つけることの重要性は？

症状が出現する前に診断し、治療を開始することで、症状の改善や進行を抑えることができます。

## 04 ムコ多糖症Ⅱ型

### どんな病気？

イズロネート2-スルファターゼという酵素の働きが生まれつき無い、また低いため、ムコ多糖といわれる物質が全身の様々な細胞にたまって症状を引き起こす病気です。患者さんは5万人に1人と推定されています。

### どんな症状がでるの？

ムコ多糖は主に骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などの細胞に蓄積しやすいので、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神運動発達の遅れ、神経退行、呼吸の障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

### 主な症状

骨の変形、関節が固くなる、中耳炎、精神運動発達の遅れ、神経退行、呼吸の障害、心臓弁膜症。

### 治療法は？

点滴からイズロネート2-スルファターゼ酵素を補充する方法があります。補充することでたまっているムコ多糖を分解し、症状の進行を抑えます。また、造血幹細胞移植を行うこともあります。

### 早く見つけることの重要性は？

症状が出現する前に診断し、治療を開始することで、症状の改善や進行を抑えることができます。

## 05 重症複合免疫不全症（SCID）

### どんな病気？

生まれつき免疫細胞（T細胞）が作られず、身体を守る免疫の働きが弱いことで、感染に対する抵抗力が下がり、重い感染症に罹ってしまう病気です。患者さんは5万人に1人と推定されています。

### どんな症状がでるの？

産まれてすぐに肺炎、下痢、中耳炎、皮膚感染症など様々な感染症にかかってしまいます。適切な治療を行わないと1歳まで生きるのは困難です。また、予防接種のうち生ワクチン（ロタウイルスワクチン、BCG、MRワクチン、水痘ワクチン、おたふくかぜワクチンなど）で感染を起こしてしまう場合もあります。

### 治療法は？

感染予防のために抗菌薬や抗ウイルス薬の投与、免疫グロブリン製剤を補充しますが、効果は不十分です。根治治療として造血幹細胞移植があります。

### 早く見つけることの重要性は？

重い感染症にかかることを未然に防ぐことができます。また、それによって造血幹細胞移植の成功率を上げることができる可能性もあります。