

新生児

マスクリーニング検査 追加検査のご案内

Q & A

新生児 マスクリーニング 検査

すべての赤ちゃんを対象に
公費負担で行われます。

検査

\ 追加検査 /

原発性免疫不全症
脊髄性筋萎縮症
副腎白質ジストロフィー¹
ライソゾーム病
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日目にかかとから紙に採血します。

検 查

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か月検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。精密検査のできる福井大学医学部附属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。

検査のお問合せ先

一般財団法人 岐阜県公衆衛生検査センター
TEL: 058-247-3103



一般社団法人
東海マスクリーニング推進協会

この検査は、以下の医療機関、検査機関と連携して実施しています。

診断治療機関

福井大学医学部附属病院小児科

検査実施機関

岐阜県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をご覧ください。

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



(2023年4月1日版)

原発性免疫不全症

脊髄性筋萎縮症

副腎白質ジストロフィー(男児のみ)

ライソゾーム病

新生児マスクリーニング
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

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、発育障害など
をおさえることができます。

新生児マスクリーニング検査と一緒に採血
を行いますので、ごく少量の採血で検査ができ、
赤ちゃんの負担はありません。

一般社団法人
東海マスクリーニング推進協会

原発性免疫不全症(PID)

どんな病気?



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)

どんな病気?



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。

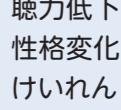
副腎白質ジストロフィー(ALD)

どんな病気?



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



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ると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

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
- 頸椎ヘルニア
- 脊柱ヘルニア
- 繰り返す中耳炎
- 発達の遅れ
- 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
 - 腹痛・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
- 貧血
- 血小板減少
- 脾臓の腫大
- 病的骨折
- 精神運動発達の遅れ
- けいれん