



選択できるスクリーニング
こどもの病気を早く見つけ、早く治療を始められるように!

オプションスクリーニング ガイドブック



検査に関するお問い合わせはこちら



一般社団法人 希少疾患の医療と研究を推進する会
(CReARID/クレアリッド)

事務局

〒154-0004

東京都世田谷区太子堂四丁目4番2号ラウスパレス三軒茶屋602号

TEL:03-6450-7905 FAX:03-6450-7906

E-mail : info@crearid.or.jp

Homepage : <http://www.crearid.or.jp>



私たちは、治療が可能な病気を、その病気が発症する前に診断し、
早く治療を開始できるようにすることを目指しています。

オプションスクリーニングは、自治体の公費で実施されている「新生児マス・スクリーニング」とは異なります。

オプションスクリーニングに関するお問い合わせは、事業実施主体である、一般社団法人「希少疾患の医療と研究を推進する会」にお願いします。

連絡先は、このガイドブックの裏表紙をご参照ください。

目次

オプションスクリーニングとは	P.1
病気を早く見つけることの重要性	P.2
オプションスクリーニングの対象疾患	P.3
オプションスクリーニングの検査方法	P.4
検査の結果について	P.5
スクリーニングと診断の違い	P.6
専門医からご家族へ	P.7

付録

ムコ多糖症I型	P.9
ムコ多糖症II型	P.10
ムコ多糖症IVA型	P.11
ムコ多糖症VI型	P.12
ファブリー病	P.13
ポンペ病	P.14
重症複合免疫不全症	P.15
副腎白質ジストロフィー	P.16

オプションスクリーニングとは

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。

日本で生まれてくる全ての赤ちゃんは、治療しないと命に係わる重い障がいが出る可能性のある先天性の病気について検査をします。これを新生児マス・スクリーニングといいます。この検査は、厚生労働省などの指導の下で、各自治体が主体となり実施されている公的事业であり、患者さんの費用負担はほとんどありません。対象疾患は先天代謝異常症を多く含む20疾患です。

オプションスクリーニングは、新生児マス・スクリーニングの対象になっていない、以下の条件を満たす疾患について、あなたがオプションで選択できる有料の検査(★)です。

- 1.治療法がある
- 2.その病気である可能性を調べる精度の高い検査方法がある
- 3.先天代謝異常症の中でも比較的に患者数が多い
- 4.病気が発症する前にみつけると治療効果を高め発症を事前に予防したり、重い障がいを防ぐことができる
- 5.特徴的な症状が少なく、通常の診療で見つけることが難しい

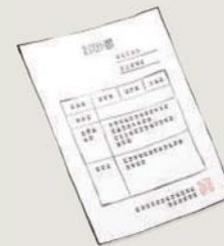
(★)検査にかかる費用については、現在受診されている医療機関にお問い合わせください。

病気を早く見つけることの重要性

病気の症状が現れる前に早く見つけて、適切な時期に治療を行うことで、よりよい治療効果が期待できます。

医学の進歩により、先天性の病気でも治療が可能なものが増えてきました。先天代謝異常症という病気では、酵素補充療法といった薬物治療や造血幹細胞移植、肝臓移植などの移植療法の進歩により治療が可能となった病気がいくつかあります。しかし、治療が可能であっても、症状が出る前に見つけて診断し(これを発症前診断と言います)、早く治療を始めないと、望ましい治療効果が得られない病気があります。また、特徴的な症状が少なく、通常の診療では見つけることが難しい病気もあります。

今後、遺伝子治療をはじめとする新しい治療法がどんどん開発されてくると思いますが、どんなに優れた治療法でも適切な時期に治療ができないと、せっかくの治療法を有効に利用することができません。「より効果的な治療法の開発」と「信頼性の高い発症前診断法の開発」は「車の両輪」のようなもので、同時に進めていく必要があります。



オプションスクリーニングの対象疾患

現在は、ムコ多糖症I型、II型、IVA型、VI型、ファブリー病(男児のみ)、ポンペ病、重症複合免疫不全症の7つの疾患が対象疾患となります。
その他の対象疾患についても順次拡大していく予定です。

私たちは、新生児マス・スクリーニング対象疾患に含まれていない、ムコ多糖症I型、II型、IVA型、VI型、ファブリー病(男児のみ)、ポンペ病、重症複合免疫不全症(★)の7つの疾患についてスクリーニング検査を提供します。これらは非常にまれな病気で、日本全国での総患者数は1500人くらいです。各疾患の詳細についてはこの冊子の後半の付録をご覧ください。

実際にあなたのお子さんが上記のいずれかの病気になる可能性はとても低いものですが、あなたのお子さんがこの病気にならないという保証はありません。もし、あなたのお子さんがこの病気を持っていたとしたら、症状が出る前に早く見つかることで、治療法の効果を最大限に引き出すことができます。ぜひこのオプションスクリーニングをご検討ください。

(★)上記の7疾患に加えて、副腎白質ジストロフィーを含むペルオキシソーム病やその他のライゾソーム病についても順次オプションスクリーニングへ導入する予定です。早期に診断し、治療を行うことが可能な疾患は今後ますます増えていくと予想されます。私たちは、少しでも多くの疾患をできるだけ早くオプションスクリーニングに組み込むための開発研究も同時に行っています。オプションスクリーニングで使用したろ紙血のサンプルはこの開発研究の貴重な試料となりますので、使用済みのサンプルの研究利用にご理解いただきますようお願い申し上げます。

オプションスクリーニング検査方法

赤ちゃんのかかとから少量の血液をとり、血液の中の化学物質を測定します。

オプションスクリーニングの検査方法は、新生児マス・スクリーニングと同じです。生後数日後の赤ちゃんのかかとから少しだけ採血しますので危険ではありません。そして、血液を専用のろ紙(フィルターペーパーのようなもの)にしみこませます。

ろ紙に付いた血液の中の化学物質を専門の検査施設で測定して、病気の可能性について調べます。

採血は、マス・スクリーニングと同じタイミングで行います。新たな採血は必要ありませんので、赤ちゃんへの負担はありません。



検査の結果について

病気が疑われたときは、直ちに採血した医療機関を通じてお知らせします。
その際に精密検査による診断や治療ができる医療機関をご紹介します。
正常の場合は、採血の日からおおよそ1ヶ月程度で採血した医療機関に結果を郵送します。

オプションスクリーニング結果が陽性で、病気が疑われた場合は、本当にその病気かどうかを調べる「診断」プロセスが必要です。私たちがご紹介する医療機関で専門医の診察を受け、精密検査を行ったあと、診断が確定しましたら、適切な治療を受けることができます。

診察と精密検査及び治療は、保険診療の範囲内で行われます。また、お子さんは乳児医療や小児慢性特定疾病の医療費助成制度を利用することができますので、医療費のご負担はほとんどありません。

大切なお子さんを守るため、万が一病気と診断されても、速やかに専門的な治療を受けられるよう、専門医、医療機関、検査施設、その他の医療スタッフが連携をとって支援する体制が整っておりますのでご安心ください。

(★)オプションスクリーニング検査や結果についてご不明な点等ございましたら
一般社団法人「希少疾患の医療と研究を推進する会」までお問い合わせください。

スクリーニングと診断の違い

スクリーニングとは、その病気である可能性を確率的に検討する検査です。
可能性を検討した後に、精密検査をして、本当にその病気であるかどうかを判定する診断を行います。

スクリーニングとは、病気の人が多い集団(スクリーニング陽性集団)と病気の人がほとんどいない集団(スクリーニング陰性集団)を分けることを意味します。診断とは、本当に病気にかかっているかどうかを判定することを意味します。患者数の少ない稀な病気を持っているかどうか、生まれてくる赤ちゃん全員に精密検査を行うことはできません。まずは、生まれた赤ちゃんが病気の人が多い集団(スクリーニング陽性集団)に入るかどうかをスクリーニングで調べることが必要です。

スクリーニング陽性集団の中には、ごくわずかですが、本当は病気ではない人(偽陽性者)が含まれています。逆に、スクリーニング陰性集団の中には、ごくわずかですが、本当は病気の人(偽陰性者)が含まれています。

オプションスクリーニングの検査法は、すでに諸外国(米国や台湾など)で実績のある検査ですので、偽陽性者と偽陰性者は極めて少ないと考えられますが、まったく無いと断言はできません。オプションスクリーニングは、「診断」ではなく、可能性を確率的に検討する検査であることをご理解いただきますようお願いいたします。

専門医からご家族へ

今回、皆様にご紹介するオプショナルスクリーニングの対象疾患は、ライソゾーム病やペルオキシソーム病に属します。ここでは、ライソゾーム病やペルオキシソーム病と呼ばれる疾患の病気の成り立ちについてご説明します。

ヒトの体は、約37兆個の細胞からできているといわれています。この細胞の中には、膜で覆われた様々な構造物があり、それらは、細胞内小器官といわれています。核、ミトコンドリア、小胞体は、細胞内小器官に相当します。ライソゾームやペルオキシソームも細胞内小器官です。ライソゾームでは、グリコーゲン、スフィンゴ脂質、ムコ多糖などの分解が行われます。この分解を行うためには、「酵素」が必要となります。ライソゾームのなかには50種類以上の酵素がありますが、この中で特定の一つの酵素が生まれつき働かないような疾患をライソゾーム病といいます。また、ペルオキシソームが生まれつき働かない病気がペルオキシソーム病です。

今回、ご提供するオプショナルスクリーニングの対象疾患は、ライソゾーム病やペルオキシソーム病で標準的な治療法が確立している疾患です。ムコ多糖症I型、II型、ポンペ病、ファブリー病はライソゾーム病、副腎白質ジストロフィーはペルオキシソーム病に属します。共通している特徴は、発症早期あるいは発症前から適切な治療を開始することにより良好な治療効果が期待できることです。ライソゾーム病やペルオキシソーム病は、患者数が非常に少ない疾患ですが、あなたのお子さんがこれらの疾患を将来発症しないとは言いきれません。この新生児オプショナルスクリーニングでもしお子さんが将来病気を発症することが判明した場合、適切な時期に治療を開始することによりお子さんの未来は大きく変わります。



実際にオプショナルスクリーニングで
どのような病気の早期発見が可能なのですか？

オプショナルスクリーニングで
早期発見が可能な疾患は複数あります。
次ページでは、現在対象としている
7つの疾患と今後対象予定の疾患に
ついてご説明します。



ムコ多糖症I型

ムコ多糖症I型はどんな病気？

ムコ多糖症I型は、 α -L-イズロニダーゼという酵素の働きが先天的に無い、または低い
ため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官の細胞に蓄積
して、いろいろな症状を引き起し、次第に重症化する進行性の病気です。

どんな症状がありますか？

骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などに過剰なムコ多糖が蓄積し続けます。症
状が現れる時期や程度には個人差はありますが、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神
運動発達遅滞、神経退行、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

治療法はありますか？

不足している α -L-イズロニダーゼ酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴
で酵素を体の中に補充して、蓄積し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2歳までに行うことで、精神運動発達遅滞、神経退行を含む症
状の改善が期待できます。

病気を早く見つけることの重要性

症状が現れる前に診断し、適切な時期に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。ムコ多糖症I型は、このオプショナルスクリーニングで見出し
、早く診断につなげることで、効果的な治療を開始できる疾患です。

ムコ多糖症II型(ハンター症候群)

ムコ多糖症II型はどんな病気？

ムコ多糖症II型は、イズロネート2 - スルファターゼという酵素の働きが先天的に無い、
または低いため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官の
細胞に蓄積して、いろいろな症状を引き起し、徐々に進行する遺伝性の病気です。

どんな症状がありますか？

骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などに過剰なムコ多糖が蓄積し続けます。症
状が現れる時期や程度には個人差はありますが、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、精神
運動発達遅滞、神経退行、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

治療法はありますか？

不足しているイズロネート2 - スルファターゼという酵素を補充する「酵素補充療法」
があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているムコ多糖を分解し、症状の
進行を抑えます。関節拘縮、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が進むのを抑
えることができます。精神運動発達遅滞、神経退行には効果が期待できませんが、これ
らに有効な新しい治療法の開発が進んでいます。

病気を早く見つけることの重要性

症状が現れる前に診断し、適切な時期に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。ムコ多糖症II型は、このオプショナルスクリーニングで見出し
、早く診断につなげることで、効果的な治療を開始できる疾患です。

ムコ多糖症IVA型(モルキオA症候群)

ムコ多糖症IVA型はどんな病気?

ムコ多糖症IVA型は、N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼという酵素の働きが先天的に無い、または低いため、ケラタン硫酸という物質が分解されず、主に全身の骨に蓄積する進行性・遺伝性の病気です。

どんな症状がありますか?

骨の成長が障害され、全身の骨が変形します。関節は過伸展し、ぐらぐらな状態になります。骨以外の症状としては、心臓弁膜症、難聴、角膜混濁などの症状が出現します。

治療法はありますか?

不足しているN-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼという酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているケラタン硫酸を分解し、骨変形の進行を抑制します。

病気を早く見つけることの重要性

酵素補充療法により、すでに変形した骨を正常な状態に戻すことは難しいですが、発症早期のまだ変形していない骨に対してはその変形の進行を遅らせることはできます。ムコ多糖症IVA型は、このオプションスクリーニングで発見し、早く診断につなげることで、効果的な治療を開始できる疾患です。

ムコ多糖症VI型(マルトラミー症候群)

ムコ多糖症VI型はどんな病気?

ムコ多糖症VI型は、アリルスルファターゼBという酵素の働きが先天的に無い、または低いため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官の細胞に蓄積して、いろいろな症状を引き起こし、徐々に進行する遺伝性の病気です。

どんな症状がありますか?

骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などに過剰なムコ多糖が蓄積し続けます。症状が現れる時期や程度には個人差はありますが、骨の変形、関節拘縮、中耳炎、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。

治療法はありますか?

不足しているアリルスルファターゼBという酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているムコ多糖を分解し、症状の進行を抑えます。関節拘縮、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が進むのを抑えることができます。

病気を早く見つけることの重要性

症状が現れる前に診断し、適切な時期に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。ムコ多糖症VI型は、このオプションスクリーニングで発見し、早く診断につなげることで、効果的な治療を開始できる疾患です。

ファブリー病

ファブリー病はどんな病気？

ファブリー病は、 α -ガラクトシダーゼという酵素の働きが先天性に無い、または低い
ため、グロボトリアオシルセラミドという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器
官の細胞に蓄積して、いろいろな症状を引き起こし、徐々に進行しく遺伝性の病気です。

どんな症状がありますか？

症状が現れる時期や程度には個人差はありますが、小児期には、手足の痛みや発汗
障害(汗をかきにくい)、発疹、胃腸の症状などが現れ、成人してからは、心臓や腎臓の
機能障害、脳血管障害、聴覚低下などが現れます。

治療法はありますか？

不足している α -ガラクトシダーゼ酵素を補充し、蓄積したグロボトリアオシルセラ
ミドを分解することで、症状の進行を抑える「酵素補充療法」がありますが、心臓や腎臓
の機能障害、脳血管障害が進行した症例では、あまり有効ではありません。

病気を早く見つけることの重要性

ファブリー病は、このオプショナルスクリーニングで発見し、早く診断につなげるこ
とで、適切な治療を早く開始し、最大限の治療効果を期待できる疾患です。しかし、残念
ながら、現在の技術では、ほぼすべての男性患者と一部の女性患者しか検出できませ
ん。症状が現れる前に発見して治療を開始することで、症状の改善や進行を抑えるこ
とができますが、女性患者は見つけられない可能性が高いことを考慮し、検査は男児の
みを対象に行います。このような検査の限界をよくご理解いただいた上で、ご検討して
いただきますようお願いいたします。

ポンペ病

ポンペ病はどんな病気？

ポンペ病は、酸性 α -グルコシダーゼという酵素の働きが先天性に無い、または低い
ため、グリコーゲンという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官の細胞に蓄
積して、いろいろな症状を引き起こし、徐々に進行しく遺伝性の病気です。

どんな症状がありますか？

特に、筋肉にグリコーゲンが過剰に蓄積し、筋組織が破壊され重篤な筋力低下とな
ります。症状が現れる時期や程度には個人差はありますが、最重症型である乳児型で
は、生まれてから早い段階で心臓の筋肉が障害されます。治療を行わない場合2歳ま
でに死亡する可能性が高いです。

治療法はありますか？

不足している酸性 α -グルコシダーゼ酵素を補充する「酵素補充療法」があります。
点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているグリコーゲンを分解し、症状の進行を
抑えます。

病気を早く見つけることの重要性

症状が現れてから治療を始めても、死亡時期を遅らせることはできますが、ほとん
どの患者さんが生命の維持のために人工呼吸器を必要とします。しかし、症状が現れる
前に診断し、直ちに酵素補充療法を開始すると、人工呼吸器を装着しないで生活する
可能性が増します。ポンペ病は、このオプショナルスクリーニングで発見し、早く診断
につなげることで、効果的な治療を開始できる疾患です。

重症複合免疫不全症

重症複合免疫不全症はどんな病気？

重症複合免疫不全症は、免疫不全症(免疫が機能しない病気)のなかで最も重いタイプで、生まれながらにして身体を守る重要な免疫細胞(T細胞)が作られず、出生早期から重い感染症に罹患する病気です。

どんな症状がありますか？

出生早期から肺炎、下痢、中耳炎、皮膚感染症など様々な感染症に罹患します。また、BCGやロタウイルスに対する生ワクチン接種によってもワクチンが原因の感染症に罹患することがあります。なお、これら患児は免疫力が極めて弱いので感染症が重くなり、適切な治療を行わないと1歳までの生存は困難です。

治療法はありますか？

感染予防のため抗菌薬・抗ウイルス剤等を投与し、免疫を高めるために免疫グロブリン製剤を補充しますが、それだけでは効果は不十分です。根治療法としては骨髄血や臍帯血を用いた造血幹細胞移植があり、また、最近では自分の造血幹細胞を用いた遺伝子治療も積極的に行われています。

病気を早く見つけることの重要性

診断時に重い感染症に罹患していると造血幹細胞移植の成績は極端に低下します。よって、このオプションスクリーニングにて出生早期に診断し、感染症を未然に防ぐことは造血幹細胞移植の成績を著しく向上させることになります。

副腎白質ジストロフィー

副腎白質ジストロフィーはどんな病気？

副腎白質ジストロフィーは、細胞のなかのペルオキシソームという場所にあるALDタンパクという物質が、先天的にないことが原因で、脳と副腎に異常が起こる進行性・遺伝性の疾患です。

どんな症状がありますか？

子どもから成人まで広い年齢層に様々な症状で発病します。脳と副腎が侵される病気です。学習障害、行動異常、歩行障害、視力・聴力低下、色素沈着などの症状が現れます。

治療法はありますか？

副腎不全症状がみられる患者さんには、副腎皮質ホルモン製剤の内服が有効です。また、最も重篤な大脳型には、発症早期の造血幹細胞移植が有効です。日本ではまだ利用できませんが、欧米では、造血幹細胞移植より安全性が高いとされる遺伝子治療も行われています。

病気を早く見つけることの重要性

副腎白質ジストロフィーの症状は、ほかの病気と区別できる特徴的なものがありません。そのため、診断が遅れることが多いのが現状です。病気が進行した状態では、造血幹細胞移植の効果も限られますので、発症早期に造血幹細胞移植ができるようにするためには、このオプションスクリーニングが役立ちます。