

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

検査を希望される赤ちゃんを対象に
行なわれます。(検査費用は保護者負担)

新生児マススクリーニングとあわせて行うため、
新たな採血などの**赤ちゃんの体へ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。
1か月健診の際に結果票
をお渡しします。

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

最初の検査で確実に正常と判断できないときに、念のために、もう一度採血して検査を受けていただきます。

精密検査

出産医療機関から電話でお知らせして、精密検査のできる医療機関を紹介します。精密検査で本当に病気をどうか調べます。

万一が病気が発見されても、精密検査医療機関、コンサルタント医、検査施設が連携し、速やかに適切な治療が受けられるように、支援する体制が整っています。

この検査で早期に発見して
適切な治療を行うことが最も大切です。

検査の
お問合せ先

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

TEL:011-824-1348 FAX:011-824-1627

Q & A ?

この検査の目的は何ですか？



見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつきの病気を
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、病気の発症や
発育障害などを最小限にすることができます。



検査は必ず受けなければいけないの？



この検査で見つけられる病気は、数万人～数10万人
に1人と多くはありませんが、診断や治療が難しい病気のため、
すべ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？



任意検査のため検査費用がかかります。
出産される医療機関にお問い合わせください。



「再検査」や「精密検査」は病気ということ？



再検査や精密検査になったからといって、すべて病
気の疑いというわけではありません。赤ちゃんの体
調などにより正確な判定ができない場合があり、再検査する
場合があります。精密検査では専門の病院で詳しい検査をし
て本当に病気かどうか調べます。



病気の治療費はどうなりますか？



「原発性免疫不全症」や「ライソゾーム病」は、国の
特定疾病(難病)や小児慢性特定疾病に指定されているので、
国や地方自治体の医療費助成制度の対象となっています。



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
国立病院機構北海道医療センター
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

原発性免疫不全症 ライソゾーム病

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！

大切なお子様に今できることを



追加検査

原発性免疫不全症検査

&

ライソゾーム病検査

新生児
マススクリーニング検査

この検査で早く見つけることができれば
治療ができます。

新たな採血などの赤ちゃんへの負担は、ありません。

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

原発性免疫不全症 (PID) ピーアイディ



どんな病気?

感染症とたたかう”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 (SCID)**とBリンパ球がない**B細胞欠損症**があります。どちらも乳児期早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。アメリカや台湾、日本の一部の地域ではすでにこの検査が行われており、多くの赤ちゃんが早く診断され、助かっています。

検査が大切なんだね。



監修：山田 雅文 北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室准教授

重症複合免疫不全症 (SCID・スキッド)

重症複合免疫不全症は適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。元気に見える赤ちゃんでも、検査によって、早期発見できます。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。

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



治療しないまま、ロタウイルスやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、危険な状態になる可能性があります。

治療法

造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させれば完治が望めます。骨髄や臍帯血(へその緒からの血液)を移植します。

B細胞欠損症 (X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

主に男児におこる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める3~4ヶ月ごろから発病します。早期の診断と治療により、感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎をくりかえす
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症



治療法

不足している抗体を補い感染症の予防を助けるために、生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与します。

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

ライソゾーム病



どんな病気?

細胞の中の「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。「ライソゾーム病」は約60種類ありますが、この検査では、ムコ多糖症I型・II型、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病の5種類を見つけることができます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、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。

検査が大切なんだね。



監修：長尾 雅悦 国立病院機構北海道医療センター副院長

ムコ多糖症I型

生後すぐには症状は見られず徐々に症状がはっきりして、1~2歳頃に症状に気づき、診断に至る場合があります。

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大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



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。

ファブリー病

男性に発症すると言われていましたが、現在は女性でも発症することがわかっています。女児ではマスキ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

