

# 新規マススクリーニングの状況

	スクリーニング機関	対象地域	対象疾患
1	一般社団法人日本小児先進治療協議会	熊本県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型、免疫不全
2	一般社団法人愛知希少疾患ネットワーク ARDnet	愛知県	ファブリー、ポンペ、ムコ多糖I、II型、免疫不全、ALD
3	一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会 CReARID	東京都、埼玉県、千葉県、茨城県、神奈川県、群馬県、北海道	ファブリー、ポンペ、ムコ多糖I、II、IV、VI型、免疫不全
4	NPO法人IBUKI	福岡県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型
5	一般社団法人北海道希少疾病早期診断ネットワーク	北海道（札幌市を除く）	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型、免疫不全
6	公益財団法人宮崎県健康づくり協会	宮崎県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型、免疫不全
7	大阪母子医療センター/大阪市環境保健協会	大阪府、大阪市	免疫不全
8	公益財団法人ちば県民保健予防財団	千葉県	SMA
9	宮城県公衆衛生協会	宮城県	免疫不全、SMA
10	東京都予防医学協会	東京都	ファブリー、ポンペ、ムコ多糖I
11	新潟小児希少疾患協会	新潟県	ファブリー、ポンペ、ムコ多糖I、II型、免疫不全
12	東海マススクリーニング推進協会	岐阜県	ファブリー、ポンペ、ムコ多糖I、II型、免疫不全、ALD、SMA
13	愛媛県健康づくり協会	愛媛県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型、免疫不全、SMA
14	兵庫小児先進医療協議会	兵庫県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型、免疫不全、SMA
15	鹿児島県民総合保険センター	鹿児島県	ファブリー、ポンペ、ゴーシェ、ムコ多糖I、II型

## 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。



### 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  
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日目にかかどから紙に採血します。

### 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  
に出産された医療  
機関に結果を郵送  
します。1ヶ月検診  
の際に結果票をお  
渡します。

#### 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  
検査をします。

#### 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。  
精密検査のできる岐阜大  
学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

## Q&A



この検査の目的は何ですか？

診断が難しい病気を早期に見出すためです。  
元気にお生まれになった赤ちゃんでも、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。



この検査は必ず受けなければいけないの？

検査は強制ではありません。しかし、とても稀な病気で、  
診断や治療も難しいので、早く見つけるために、全ての赤  
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？

希望された方への有料の検査です。  
検査料金は出産される医療機関にお問い合わせください。



「再検査」や「確認検査」は病気ですか？

「再検査」や「確認検査」になっても、すべて病気の疑いとい  
うわけではありません。赤ちゃんの体の状態などにより  
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。  
確認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。病気ではなく正常な場合もあ  
ります。個人情報、厳重に保護管理されます。



病気の場合、治療費はどうなりますか？

今回、検査を行う病気はどれも国が指定した、特定疾病  
(難病)や小児慢性特定疾病です。  
国や地方自治体の医療費助成制度の対象です。



## 新生児 マススクリーニング検査 追加検査のご案内

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  
東海マススクリーニング推進協会

一般社団法人

東海マス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

岐阜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/>



## 原発性免疫不全症(PID)

どんな病気?

細菌やウイルスなどの感染症と戦う「免疫」に生まれつきの異常があり、感染症を繰り返して重症化してしまう病気です。代表的な病気として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。乳児期早期から感染症を繰り返して、肺炎、中耳炎、敗血症などを引き起こします。



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、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?

脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があることで筋肉が萎縮して進行性の筋力低下が起こり体幹や手足の筋力低下が進行します。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。



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?

副腎や脳、脊髄に異常をおこす病気です。X連鎖の遺伝病で男性患者で重症になります。発症時期や症状は様々ですが、大脳に異常をきたすタイプでは幼児期から成人まで幅広い年齢で発症し、進行すると麻痺が進み、数年で寝たきりになります。発症時期の予測が難しい難病です。この検査では男性のみを対象にします。



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り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、ムコ多糖症I型・II型の4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

## 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
- 暑さに弱い
- 腎障害
- 汗をかきにくい
- 腹痛・下痢
- 心臓の障害
- 脳血管障害

## ムコ多糖症 I型、II型

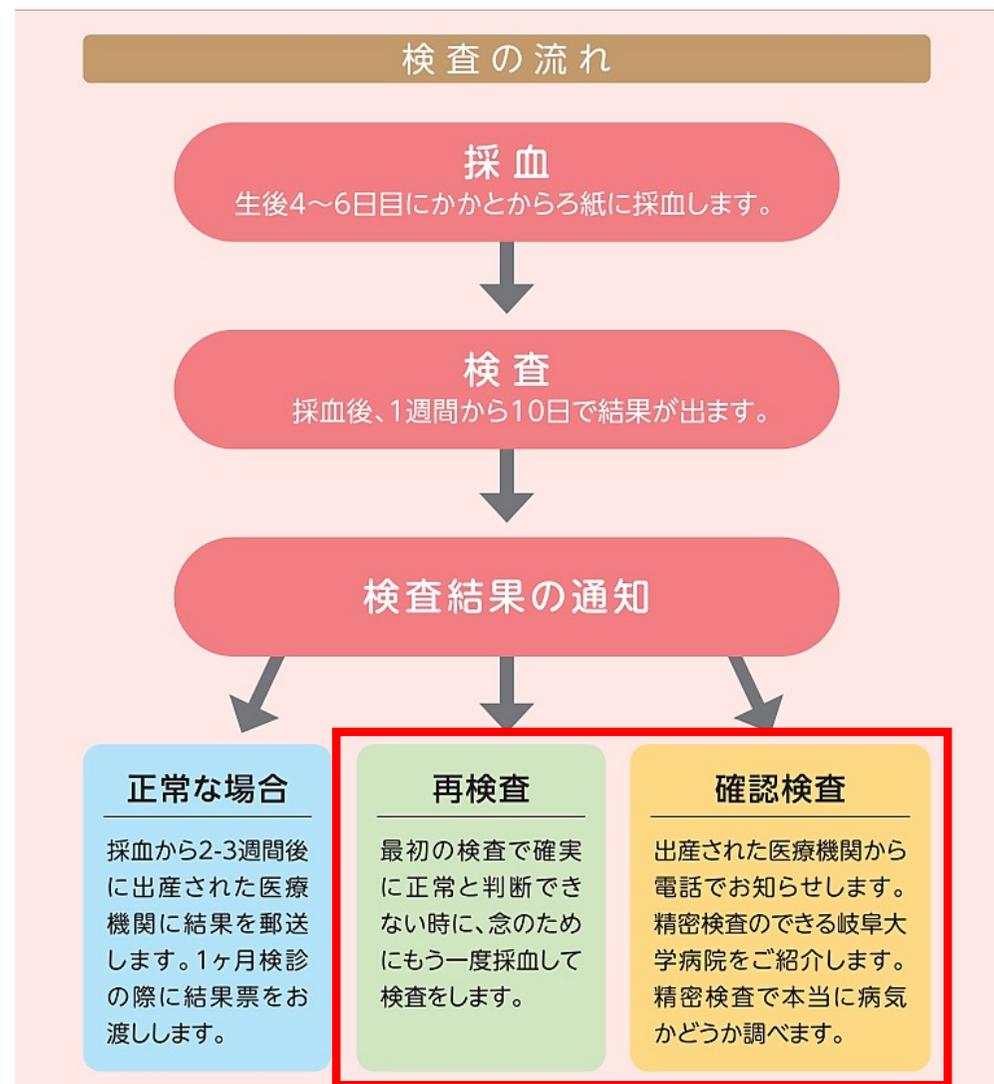
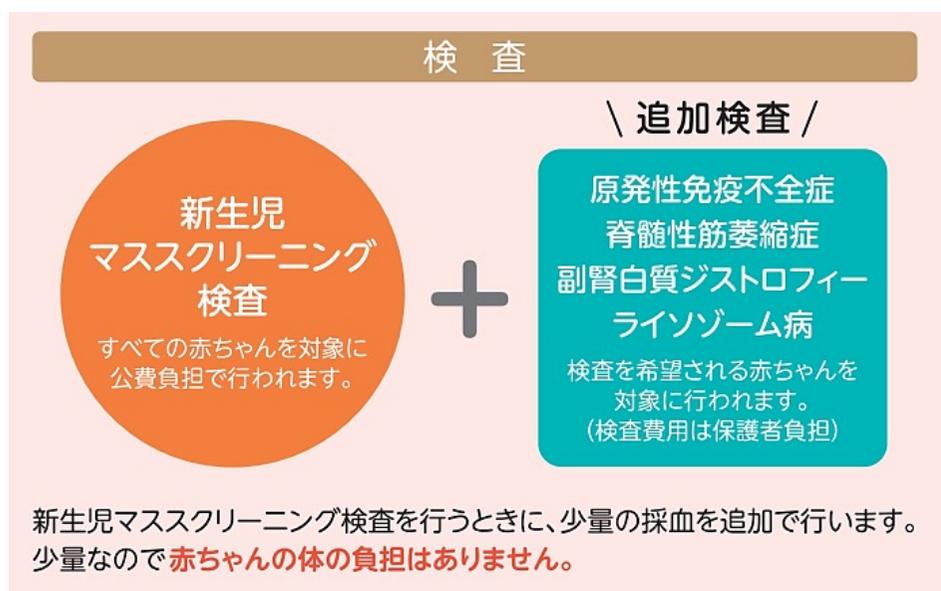
生まれてしばらくしてから徐々に症状が現れ、1～3歳から骨関節の変形や拘縮が目立ってきます。

主な症状

- 関節が硬い
- 繰り返す中耳炎
- 鼠径ヘルニア
- 発達の遅れ
- 臍ヘルニア
- 肝臓脾臓の腫れ



# 拡大マススクリーニング検査の流れ



# 追加新生児マススクリーニング導入に向けての手順

三重県産婦人科医会・三重大学産婦人科学、三重県小児科医会、中核病院の理解  
三重県行政の理解（公的補助の可否とは別、公的検査と併せて有償での検査実施）

## 開始時期の目安

TOMASは令和5年度から対象疾患を増やす予定（7→9疾患）

全国の動きも踏まえてADA欠損症とGaucher病を追加予定

それに伴い岐阜県・石川県も検査料金の改訂、再契約、説明用資材の更新

三重でも今年度中の導入を目指す

陽性者の精密診断及び患者のフォローアップ体制の確立

県内医療圏内中核病院小児科との連携（診断患者の診療・フォローアップ）

三重大学倫理委員会の承認

契約方法の確認（詳細は岐阜県公衆衛生検査センター、3者契約）

県内啓発活動（産婦人科医会、小児科医会等には事前説明）

- ・周知活動のための組織の設置（三重大学小児科が中心、協議会の設置？）
- ・TOMAS顧問をおく（平山）
- ・三重県版説明用資材（パンフレット、ビデオ）の作成・提供（TOMAS）
- ・周知活動（県内全ての産科・新生児・病院に説明、資材提供、3者契約の締結）

開始後の定期的カンファレンス

検査は協議会、陽性者・患者のネットワーク会議を設置？

TOMAS、岐阜大学小児科、公衆衛生検査センターも支援

# 三重県における新生児スクリーニング追加検査の仕組み(案)

## 三重県の仕組み(下澤先生版)より改変

2022.2.22

