公費負担無料

新生児マス スクリーニング^{※1} 26疾患

全てのお子さま



実証事業*² (SCID·SMA) 2疾患

+

保護者負担有料

<u>追加検査*2</u> (ライソゾーム病) 5疾患

検査を希望された 方が対象です。

が対象です。

※1 検査費用は、公費負担(採血料等を除く)。お申込み(同意)が必要です。 ※2 新たな採血は有りません。新生児マススクリーニングろ紙を用います。

事業に同意された

方が対象です。

実証事業 重症複合免疫不全症(SCID)・脊髄性筋萎縮症(SMA)

- ●国(こども家庭庁)の実証事業として、北海道・札幌市の医療機関で2025年9月1日以降に 出生した赤ちゃんが対象です。
- 検査費用は、公費負担(無料)です。お申込み(同意)が必要です。

追加検査 ライソゾーム病(LSD)

- ●任意の検査で、追加で受けることができます。
- ●検査費用は、保護者負担(有料)です。お申込み(同意)が必要です。

お申込み方法

それぞれの検査申込書(同意書)にご署名ください。

●新生児マススクリーニング●実証事業 申込書(同意書)



公費負担 無料

実証事業のお申込みは 別冊「新生児マススク リーニング・実証事業申 込書(同意書)」に ご署名ください。 ●追加検査 申込書(同意書)



保護者負担 **有料**

大切なお子様の ために検査を受け ましょう。

水色の申込書は 追加検査 ライソゾーム病 が受けられます。

- 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 札幌医科大学医学部 小児科学講座 国立病院機構北海道医療センター 小児科 旭川医科大学 小児科



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/



新生児マススクリーニングの実証事業・追加検査のご案内

実証事業 公費負担無料

重症複合免疫不全症(SCID) 脊髄性筋萎縮症(SMA)

は 保護者負担有料 ライソゾーム病 (LSD)



新生児マススクリーニングと一緒に、 この検査を受けましょう!

実施主体

実証事業 北海道・札幌市

追加検査

-般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

赤ちゃんの健やかな成長を願って、重症複合免疫不全症・脊髄性筋萎縮症・ライソゾーム病の検査を受けましょう!

実証事業

実証事業のお申込みは別冊「新生児マススクリーニング 実証事業申込書(同意書) | にご署名ください。

じゅうしょうふくごうめんふぜんしょう

重症複合免疫不全症(SCID)等

どんな病気?



感染症と戦う"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。 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。

早期発見・ 早期治療が 大切なんだね



重症複合免疫不全症 (SCID・スキッド)



- ●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

B細胞欠損症 (X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

- 中耳炎、副鼻腔炎の反復
- ●肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

早期発見・早期治療が

治療法

造血幹細胞移植によって免疫機能を回復させたり、免疫グロブリン製剤を投与し不足している抗体を補います。

監修: 山田 雅文 北海道大学大学院医学研究院 招へい客員教授、酪農学園大学 農食環境学群 食と健康学類 教授

どんな病気?

大切なんだね。 せきずいせいきんいしゅくしょう

脊髄性筋萎縮症(SMA)

脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があるこ とで全身の筋力が低下する進行性の病気です。 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。

治療効果は投与時期が早いほど大きく、早期 発見・早期治療が重要です。





- お座りや歩行の遅れ
- 飲み込みにくさ
- ●呼吸の筋肉の弱さ

治療法

有効な治療薬(遺伝子治療薬や欠損タンパクを増やす治療薬)が開発されています。

監修: 高橋 悟 旭川医科大学小児科教授

追加検査

保護者負担有料

大切なお子様のために検査を 受けましょう。

どんな病気?

ライソゾーム病(LSD)

検査が 大切なんだね



細胞中の「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。牛後、早期発見し、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。



ムコ多糖症I型

ムコ多糖症Ⅱ型

生後すぐには症状は見られず、1~2歳頃に 気づき、診断に至る場合もあります。

- ●低身長 ●発達遅滞
- ●脱腸・でべそ
- 主な症状
- ■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

ファブリー病

男性のみとされていましたが、現在は女性 も発症することがわかり、女児ではマスス クリーニ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。



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

●腎障害 ●心障害 ●脳血管障害

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 プから成人になってから気が 付かれるタイプまでさまざま です。

- ●筋力低下
- ●呼吸障害
- ●心不全

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。





- ●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

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。

監修:長尾 雅悦 国立病院機構北海道医療センター名誉院長・小児遺伝代謝センター