

追加検査 一般社団法人 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

公費負担

無料

対象/2025年9月1日以降出生のお子様
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)

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



B細胞欠損症

(X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎の反復
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

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？

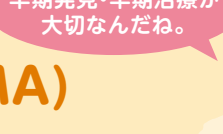
せきずいせいきんいしゅくしょう

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。

早期発見・早期治療が大切なんだね。



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)

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。生後、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。

検査が大切なんだね。



ムコ多糖症Ⅰ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。

主な症状

- 低身長
- 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
- 発達遅滞
- 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。

主な症状

- 筋力低下
- 呼吸障害
- 心不全



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、女兒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。

主な症状

小児

- 手足の痛み
- 暑さに弱い
- 下痢
- 汗をかきにくい
- 発熱
- 皮膚の発疹
- 腹痛

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



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