

原发性免疫缺陷病

一种先天性抗感染“免疫系统”异常，导致反复感染或严重感染的疾病。最常见的例子是严重复合型免疫缺乏症和B细胞缺陷症。在感染发生前进行诊断并开始治疗非常重要（未经治疗的情况下接种活疫苗，则可能出现危险情况）。

严重复合型免疫缺乏症（SCID）

主要症状

- 持续腹泻和咳嗽
- 体重无法增加或下降
- 病毒感染加重
- 口腔念珠菌感染

B 细胞缺陷症（BCD）

主要症状

- 中耳炎、鼻窦炎反复发作
- 肺炎、脑膜炎、败血症
- 支气管扩张症

治疗方法

早期诊断并采取预防感染措施，迅速进行治疗非常重要。通过移植来恢复免疫功能，或者通过免疫球蛋白制剂补充缺乏的抗体。

脊髓性肌萎缩症（SMA）

这种疾病会导致全身进行性肌无力，如果不及时治疗，可能会导致婴儿死亡。大多数情况下在婴儿期发病。据估计，每2万名新生儿中就有一名患有SMA。

主要症状

- 哺乳困难
- 哭声微弱、呼吸弱
- 肌肉无力(脖子立不起来/不会坐)

治疗方法

可以利用寡核苷酸疗法或基因治疗来进行有效治疗。越早用药效果越好，因此早期发现和早期治疗非常重要。

如果发现患有疾病，以下机构将协调合作，帮助确保患者得到及时和适当的治疗。

岡山新生儿追加筛查推进协会

岡山大学医院（诊断和治疗机构）
岡山县妇产科医师协会/岡山县/岡山市
岡山县公益基金健康促进财团（事务局）

咨询：岡山县健康促进财团
电话：[Tel:086-246-6260](tel:086-246-6260)

注意

由于检查的性质，即使在本次检查中未发现异常，也不能完全否定疾病的存在。

另外，即使在本次检查中发现些许异常，也可能是正常的，或者患者的病情很轻，不需要治疗。对于重症患者，即使早期开始治疗，病情也可能会发展。由于诊断困难，过去通常是在出现症状后才开始治疗，但随着医学的进步，通过该检查可以早期发现疾病并采取相应措施。

如果您想了解更多检查信息，请观看以下视频。



监修：

塚原 宏一（岡山大学医院儿科科长）
秋山 倫之（岡山大学医院小儿神经科）
鷲尾 佳奈（岡山大学医院儿科）
石田 悠志（岡山大学医院儿科）
吉本 順子（岡山大学医院儿科）