## Q&A

### 検査の目的は何ですか？

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。
この検査は任意ですが、オプショナルスクリーニング検査で調べる病気は発症してからも診断が難しく、病気の発見が遅れると適切な時期に適切な治療ができず、重い障害が残る可能性もあります。ぜひオプショナルスクリーニング検査をご検討ください。

### 検査費用はかかりますか？

オプショナルスクリーニング検査は有料の検査です。
費用については受診されている医療機関にお問い合わせください。

### 病気の治療費はどうなりますか？

オプショナルスクリーニング検査で調べる病気は、いずれも指定難病や小児慢性特定疾病に指定されており、国や地方自治体の医療費助成制度の対象となります。

### 赤ちゃんに病気が疑われた場合はどうすればよいですか？

オプショナルスクリーニング検査の結果から異常が疑われる場合でも、必ず病気であるとは限りません。スクリーニング検査とは「診断」が目的ではなく、疑わしい病気の可能性を確率的に調べる検査であることをご理解ください。

病気が疑われた場合は、該当の病気の診断や治療の経験が豊富な専門医、検査を申し込んだ医療機関、検査実施機関が連携し、精密検査を受けることが出来る専門医の施設をご紹介します。

早く治療をはじめるために

こどもの病気を早く見つけ

### 検査をご希望の方は当院まで

### 検査実施機関

（公財）岡山県健康づくり財団

TEL 086-246-6260

新生児スクリーニング検査

# オプショナルスクリーニング

## 検査のご案内 有料

大切な赤ちゃんの隠れた病気を早期に見つけ、
適切な治療に繋げるために

岡山拡大新生児スクリーニング推進協会

## オプショナルスクリーニング検査とは

全ての赤ちゃんを対象に公費負担で行われている先天性代謝異常等検査及び拡大新生児スクリーニング検査の対象疾病に含まれていない病気について、赤ちゃんにその病気の可能性があるかどうかを調べる検査です。

先天性代謝異常等検査（公費負担）
25疾病

＋

拡大新生児スクリーニング検査（実証事業同意により公費負担）
SCID/BCD/SMA(3疾病)

＋

オプショナルスクリーニング検査（任意・有料）
ライソゾーム病(9疾病)

対象疾病：
ムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ・ⅣA・Ⅵ・Ⅶ型、ポンペ病、ファブリー病、
ゴーシェ病、ニーマンピック病A/B型

## 検査方法

原則、先天性代謝異常等検査と同様の方法で行いますので、赤ちゃんへの負担はほとんどありません。

| | | |
|---|---|---|
| 1 | 採血 | 生後５日目ごろにかかとから専用ろ紙に採血します。 |
| 2 | 結果 | 正常な場合<br>一か月健診の際に出生医療機関を通して結果をお渡しします。<br>異常が疑われる場合<br>直ちに連絡します。<br>出生医療機関から電話でお知らせし、診断・治療のできる医療機関をご紹介します。 |
| 3 | 精密検査 | 結果で異常が疑われた場合、診断・治療機関で病気かどうかを詳しく調べます。 |

# 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っています。このライソゾーム中にある“酵素”のひとつがうまく働かないために、脂質や糖質が細胞内にたまり、様々な症状が出る病気です。

ライソゾーム病は約60種類知られていますが、この検査ではムコ多糖症I型・II型・IVA型・VI型・VII型、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ニーマンピック病A/B型の9疾病を調べます。

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。

## 治療法

主な治療法は「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。

※ゴーシェ病とニーマンピック病A型については、現在の治療法では知的障害などの神経障害の進行を抑えることができません。

## ムコ多糖症 I, II, IVA, VI, VII 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

| | |
|---|---|
| 視力低下 | 知的障害 |
| 歩行の異常 | 色素沈着 |
| 聴力低下 | 心臓弁膜症 |

## ポンペ病

乳児で発症し症状が重い乳児型や、乳児期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

症状が現れる時期や程度には個人差があります。男性は主に小児期から発症しますが、女性ではスクリーニング検査が正常でも、思春期以降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 |
| 汗をかきにくい | 腹痛・下痢 |
| 【成人期】腎障害 | 【成人期】心臓障害 |
| 【成人期】脳血管障害 | |

## ゴーシェ病

発症年齢は幼児から成人までと幅広く、日本人では5歳以下で診断される方が多いです。

### 主な症状

| | |
|---|---|
| 肝臓や脾臓が大きくなる | 骨の痛み |
| 出血しやすい | 発達の遅れ |
| 貧血 | けいれん |
| 斜視 | |

## ニーマンピック病 A/B 型

小児期から成人期まで、幅広い年齢で症状が現れます。

### 主な症状

| | |
|---|---|
| 筋力の低下 | 発達障害（A型の場合） |
| けいれん | 手足のつっぱり |
| 肝臓や脾臓が大きくなる | 貧血 |
| 出血しやすい | |

病気が発見された場合、以下の機関が連携し、
速やかに適切な治療が受けられるよう支援いたします。

**岡山拡大新生児スクリーニング推進協会**

- 独立行政法人 国立病院機構 岡山医療センター
- 川崎医科大学附属病院
- 岡山大学病院
- 岡山県産婦人科医会
- 岡山県／岡山市
- 公益財団法人岡山県健康づくり財団（事務局）

## 注意点

検査の性質上、本検査で異常が認められなかった場合でも病気が完全に否定できるわけではありません。

一方、本検査で異常と判定された場合でも正常な場合や、治療の必要のないごく軽症の患者さんが見つかる場合があります。また、重症の方では、ごく早期から治療を開始しても症状が進行してしまうことがあります。

診断が難しいため、これまでは症状が出てから治療が開始されていました。しかし、医学の進歩により、この検査によって病気を早期に発見し、適切な対応を行うことが可能になりました。

**この検査について**
**詳しくお知りになりたい方は**
**こちらの動画をご覧ください**

## お問い合わせ


**陰性・再検査の場合**

岡山県健康づくり財団　TEL 086-246-6260

**要精密検査（陽性）の場合**

岡山医療センター　TEL 086-294-9911

川崎医科大学附属病院　TEL 086-462-1111