

## 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、オプションスクリーニング検査で調べる病気は発症してから診断が難しく、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。ぜひオプション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？

オプション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？

オプションスクリーニング検査で調べる病気は、ど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？

オプション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。

早く治療をはじめめるために



こどもの病気を早く見つけ

# オプションスクリーニング

## 検査のご案内



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

## 検査をご希望の方は当院まで

## 検査実施機関



アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー (ACRL)

ACRLは、アンジェス株式会社が運営する衛生検査所です。  
所在地：神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13  
川崎生命科学・環境研究センター内  
TEL: 044-223-6484  
HP: <https://www.acrl.jp>



★検査をご希望の方は、医療機関にお問い合わせください。  
★オプションスクリーニングは、公費負担で実施される新生児マス・スクリーニングとは異なります。オプションスクリーニングについてのお問い合わせは、ACRLにご連絡ください。

## オプションスクリーニング検査とは

すべての赤ちゃんを対象に公費負担で行われている「新生児マス・スクリーニング」の対象疾患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。

## オプションスクリーニング検査の対象疾患

- ・ **ライソゾーム病**  
ムコ多糖症I・II・IVA・VI・VII型、ボンベ病、ファブリー病（対象：男児のみ）、ゴーシェ病、ニーマンピック病A/B型、クラッペ病
- ・ **副腎白質ジストロフィー**（対象：男児のみ）
- ・ **アデノシンデアミナーゼ欠損症**

※ 2025年3月より、ムコ多糖症I・II型、ボンベ病は東京都の新生児・マススクリーニングに追加されたため、東京都内の医療機関ではオプションスクリーニングに含みません。

## 検査方法

原則、先天代謝異常等検査（新生児マス・スクリーニング対象疾患の検査）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4-6日目にかかとからろ紙に採血します。

② **検査** 採血後、1週間から10日で結果が出ます。

③ **結果**  
**正常な場合**  
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。  
**異常が疑われる場合**  
直ちに連絡します。  
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。

④ **精密検査** ③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、クラッペ病の10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。また、酵素活性を増やす薬の内服や、造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。

※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。

※クラッペ病については、現在酵素補充療法はありません。定期的に検査を行い、発症早期の造血幹細胞移植が有効とされています。



## 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 (対象: 男児のみ)

症状が現われる時期や程度には個人差がありますが、男性は主に小児期から発症するため、この検査では男児のみを対象とします。

### 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)
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	

## クラッペ病

乳児期の早い時期から成人期まで、幅広い年齢で症状が現れます。

### 主な症状

易刺激性	哺乳不良
発達の遅れ	麻痺
失明	難聴

## 副腎白質ジストロフィー(ALD)

(対象: 男児のみ)

### どんな病気？

副腎や脳、脊髄に異常が起こる病気です。発症時期の予測が難しい進行性の難病です。X連鎖の遺伝病で、男性患者で重症となるためこの検査では男児のみを対象にします。

### 治療法

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。

### 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

## アデノシンデアミナーゼ欠損症

### どんな病気？

アデノシンデアミナーゼという酵素の機能が欠損していることで、細胞内に代謝物が蓄積して、免疫機能に重要なリンパ球が障害されることが原因で起こる免疫不全症です。すべての重症複合免疫不全症のうち、15%を占めると考えられています。

### 治療法

他の重症複合免疫不全症と同じく、一般的な根治療法は、造血幹細胞移植です。造血幹細胞移植が受けられない場合でも、酵素であるアデノシンデアミナーゼを注射で投与する酵素補充療法が有効な場合もあります。

### 主な症状

肺炎	下痢	体重増加不良	易感染性
----	----	--------	------