

当院だから受けられる

# 新生児のための

〈オプションスクリーニング〉

# 新しい検査が始まりました。

当院は、国立成育医療研究センター(東京都世田谷区)・埼玉医科大学病院(毛呂山町)と連携し、この検査を始めました。

\*国内では、限られた施設でしかこの検査は受けられません。

## Optional Screening

小児の病気には生後すぐには発見できず、成長するにつれて明らかになる重い障害を伴う疾患があります。日本ではこのような疾患を対象とし、各医療施設で検査(スクリーニング)を行っていますが、現在のスクリーニング対象以外にも、早期の発見、そして治療に導くことが望ましい疾患があります。ただし、スクリーニングが確立されていないものもまだまだあるのが実状です。

この度当院では、連携医療機関のご協力のもと、これまでスクリーニングの疾患対象外ながら、近年可能となった新しいスクリーニング(オプションスクリーニング)が行えることになりました。

より詳しく > 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会 | CReARID(クレアリッド)

※この「オプションスクリーニング」は、これまでのスクリーニング(新生児の踵からの採血)と同じタイミングで行います。  
※「オプションスクリーニング」は有料のため希望者のみとなります。

### 対象疾患

#### 《ボンペ病》

体内で作られるグリコーゲンという物質が分解されるためには、酸性 $\alpha$ -グルコシダーゼという酵素は欠かせませんが、その酵素の働きが先天的に鈍かったり無かったりした場合、筋肉にグリコーゲンが過剰に蓄積して筋組織が破壊されるため、重篤な筋力低下をまねきます。症状の現れる時期や程度には個人差はありますが、次第に重症化する進行性の病気です。乳児では心臓の筋肉が障害を受けやすいため、死亡する可能性が高まります。

#### 《ムコ多糖症Ⅰ型》

体内で作られるムコ多糖という物質が分解されるためには、 $\alpha$ -L-イデウロニターゼという酵素は欠かせませんが、その酵素の働きが先天的に鈍かったり無かったりした場合、骨、関節、脳、肝臓、呼吸器、心臓弁膜などにムコ多糖が蓄積し続け、骨の変形、関節の筋肉収縮、中耳炎、精神運動発達遅延、神経退行、閉そく性呼吸障害、心臓弁膜症などの症状が現れます。症状の現れる時期や程度には個人差はありますが、次第に重症化する進行性の病気です。

#### 《ファブリー病》

体内で作られるグロボトリアオシルセラミドという物質が分解されるためには、 $\alpha$ -ガラクトシダーゼという酵素は欠かせませんが、その酵素の働きが先天的に鈍かったり無かったりした場合、小児期には、手足の痛みや発汗障害(汗をかきにくい)、発疹、胃腸の症状などが、成人してからは心臓や肝臓の機能障害、脳血管障害、聴覚低下などが現れます。症状の現れる時期や程度には個人差はありますが、次第に重症化する進行性の病気です。残念ながら現状のスクリーニングでは、女性の患者を検出できない可能性が高いため、男児のみを対象に行います。

### 〈新生児オプションスクリーニング〉

\*費用……………¥7,000

\*スクリーニング対象…当院で生まれた赤ちゃん

\*お申し込み……受付で「新生児オプションスクリーニング希望」とお申し出ください。