

大切な赤ちゃんへ
お父さん、お母さんから
最初のプレゼント

早期発見で 治療が可能に！

生まれてすぐに指定難病の検査ができます

※ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症は、国指定の難病です

パパママになる皆さまへ

つながりだより[®]parents

子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どの家庭も変わりありません。しかし、もしわが子に難病を発症するリスクがあったとしたらどうでしょう。今は、公費で行われている先天性代謝異常等検査に加え、国指定の難病「ライソゾーム病、重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症」の拡大スクリーニング検査が、出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)でできるようになりました。早期発見、早期治療で赤ちゃんの発症、重症化予防につなげるために検査を受けましょう。

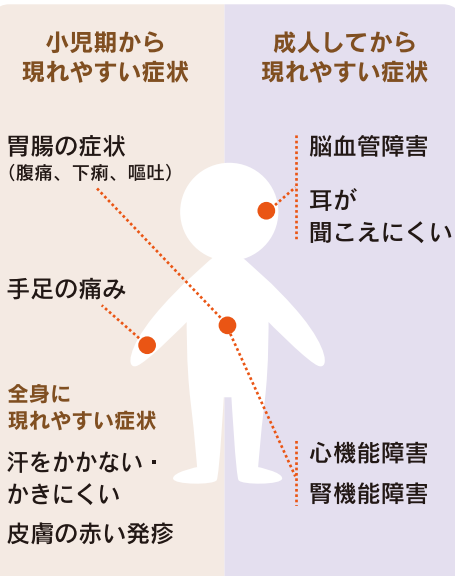


KM バイオロジクス株式会社
新生児マススクリーニングサイト

ファブリー病とは

アルファ・ガラクトシダーゼという酵素の働きが低くなることで、グロボトリアオシルセラミドが分解されず、さまざまな症状を引き起こします。

発症時期	幼児期から
主な症状	汗をかかない(かきにくい)、発疹、手足の痛みなどが見られ、脳血管障害、聴覚低下、心機能障害、腎機能障害などを引き起こします。



ポンペ病とは

酸性アルファ・グルコシダーゼという酵素の働きが低くなることでグリコーゲンが分解されにくくなり、さまざまな症状を引き起こします。

発症時期	乳児期から
主な症状	筋力の低下、腰痛、成長・発達の遅れなどが見られ頭痛、心機能障害、呼吸困難、呼吸器感染症、誤嚥性肺炎などを引き起こします。

ゴーシェ病とは

グルコセレブロリドを分解する酵素が欠損していることでさまざまな症状を引き起こし、乳児期に発症すると生後2年以内に亡くなる場合もあります。

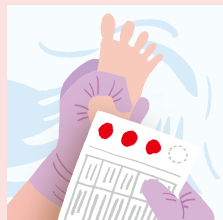
発症時期	乳児期から
主な症状	お腹が膨れてくる、出血しやすい、貧血、骨折しやすい、けいれんや発達の遅れ、斜視、喘鳴、口が開けにくくなって食べ物や飲み物が飲み込みづらいなどが見られます。

検査内容

新生児スクリーニング検査とは、生まれつき特定の酵素が欠損、あるいは特定のホルモンが不足することなどで、知的障害や身体の発育に障害を起こす先天性の疾患を早期発見するための検査です。

検査方法

生まれて4～6日目の赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し、新生児スクリーニングセンターで検査します。新生児マススクリーニング検査は、公費検査とその他の疾病(ライソゾーム病など)を検査する拡大検査があります。



検査申し込み先

出産予定の産科医療機関(分娩取扱施設、産院、助産院)に申し込みをしてください。



検査に関すること、申し込みについての詳細は、
出産予定の産科医療機関にお尋ねください。