

脊髄性筋萎縮症（SMA）

脊髄性筋萎縮症はSMN蛋白を十分に産生することができないため脊髄の前角細胞（運動神経）が変性し、進行性の筋力低下、筋萎縮を引き起こす疾患です。重症型の場合、乳児期に運動発達がとまり、哺乳や食べ物の飲み込み、呼吸ができなくなるなどの症状を引き起こすことがあります。

主な症状

弱い泣き声
哺乳困難
呼吸困難
嚥下困難

四肢や体幹の筋力低下
成長の遅れ

全身に現れやすい症状

※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 全身に筋力低下がみられ、首がすわらない、お座りができないなど、運動発達に遅れがみられることがあります。
- 呼吸するときに必要な筋肉が弱いため、咳の力が弱い、呼吸が浅く弱いことがあります。
- 母乳やミルクを飲めない、誤嚥を起こしやすいなどの嚥下障害がみられることがあります。

重症複合免疫不全症（SCID）

重症複合免疫不全症は生まれつきの免疫系の異常により、血液中の免疫にかかわる細胞であるTリンパ球がほとんど存在せず、病原体に対する抗体をつくるBリンパ球も機能しなくなることで、病原体から体を守ることができず感染症を繰り返す病気です。

主な症状

肺炎、下痢
口腔内カンジダ
中耳炎、敗血症
生ワクチン（ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど）に対する重篤な副反応

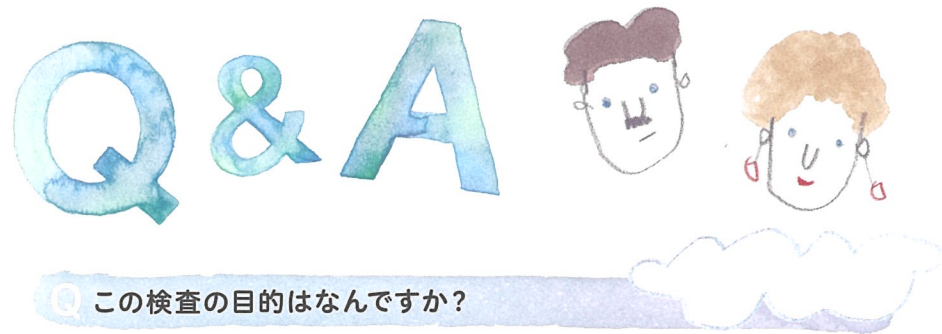
発育障害
皮膚疾患

全身に現れやすい症状

※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 乳児期早期に、肺炎、敗血症、胃腸炎などの重篤な感染症を繰り返すことがあります。
- 慢性の下痢・吸収障害のために、体重の増えが悪くなることがあります。
- 重篤な肺炎や敗血症で発症し、診断が遅れて適切な治療が受けられないまま亡くなってしまうことがあります。
- 重症複合免疫不全症の赤ちゃんに、生ワクチン（ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど）を接種してしまうと、命にかかわる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。



Q この検査の目的はなんですか？

A 難しい病気を早期に発見するためです。見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつきの病気を持っていることがあります。早くみつけて治療を行うことで、発育障害等を最小限にすることができます。

Q 検査は必ず受けなければいけないのですか？

A 検査は強制ではありません。しかし、とても稀で診断や治療が難しい病気ですから、全ての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めしています。

Q 検査費用はかかりますか？

A 検査は任意なので検査費用がかかります。一部の病気のみ検査することとはできません。費用についてはかかりつけの医療機関にお問い合わせください。

Q 赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなるのですか？

A 採血を受けた医療機関を通じてご連絡致します。その際に精密検査や治療ができる医療機関をお知らせし、ご紹介致します。大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても、速やかに専門的な治療が受けられるように、精密検査医療機関、専門のコンサルタント医師、ならびに検査施設が連携をとって支援する体制が整っています。個人情報、厳重に保護管理しています。

病気について更に詳しく知りたい方は、こちらのホームページをご覧ください。
【日本小児先進治療協議会】 <http://www.nihonsyouni.jp>



検査をご希望の方は当院まで

監修：香川大学医学部小児科学講座 教授 日下 隆
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授 中村公俊

お問い合わせ：香川大学医学部附属病院 小児科
TEL：087-898-5111

2023年2月 発行

赤ちゃんの
健やかな成長のために
お母さんが
いまでできること

希少疾病の 検査が受けられます

ライソゾーム病

● ボンペ病

● ゴーシェ病

● ファブリー病

● ムコ多糖症Ⅰ型

● ムコ多糖症Ⅱ型

重症複合免疫不全症

脊髄性筋萎縮症

一般社団法人 香川小児先進医療協議会

ポンペ病

ポンペ病はライソゾームの中の酸性アルファ・グルコシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコーゲンという物質が分解されにくくなり、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積して、さまざまな症状を引き起こします。

主な症状

頭痛
心機能障害
呼吸困難
呼吸器感染症
誤嚥性肺炎

筋力の低下
腰痛
成長・発達の遅れ

全身に
現れやすい
症状

具体的な症状

- 体を支える筋肉の力が弱くなるため、寝返りやお座り、ハイハイ、歩行などの運動機能の発達に遅れが見られます。
- 呼吸するときに必要な筋肉が弱いため、呼吸しにくくなることがあります。眠っている間に時々呼吸が止まってしまうため(睡眠時無呼吸症候群)、起床時に頭痛があることがあります。
- 心臓が大きくなって、不整脈や心不全などの障害を起こすことがあります。
- 食べ物を飲み込むときに必要な筋肉が弱いため、食べ物が気管に入って肺炎を起こすことがあります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

ファブリー病

ファブリー病はライソゾームの中のアルファ・ガラクトシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グロボトリアオシルセラミドという物質が分解されず、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積して、さまざまな症状を引き起こします。

主な症状

脳血管障害
聴覚低下
心機能障害
腎機能障害
胃腸の症状

汗をかきにくい
皮膚の赤い発疹
手足の痛み

全身に
現れやすい
症状

具体的な症状

- 手足の先に痛みやしびれを感じます。気温の変化や運動によって引き起こされることがあり、暑い夏やお風呂、運動が苦手だったりします。時々、発作的に激しい痛みが出る場合があります。
- 汗をかきにくくなるため、体温の調節が難しく、発熱しやすくなります。
- 腹痛や下痢などの胃腸の症状が出やすくなります。
- 腹部やお尻、陰部、大腿などに小さな赤い発疹が出ます。痛みや痒みはありません。

※すべての症状が現れるとは限りません。

ムコ多糖症Ⅰ型

ムコ多糖症Ⅰ型はライソゾームの中のアルファ-L-イズロニダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコサミノグリカンという物質が分解されにくくなり、全身の骨や筋肉、内臓などの組織にグリコサミノグリカンが蓄積して、角膜混濁や特徴的顔貌などさまざまな症状を引き起こします。

主な症状

特徴的な顔貌
低身長
臍ヘルニア、
鼠径ヘルニア
繰り返す中耳炎
角膜混濁、緑内障
蒙古斑

全身に
現れやすい
症状

肝臓・脾臓が
大きくなる
骨、関節の変形

具体的な症状

- からだ全体に蒙古斑がある場合があります。
- 頭が大きい、首が短い、舌が大きい、唇が厚いなど、特徴的な顔貌がみられます。
- 角膜混濁による視力低下や難聴、中耳炎をくり返すようになります。
- 肝臓や脾臓が大きくなるためお腹がぼっこりします。
- 心臓の弁膜症や臍ヘルニア、鼠径ヘルニアになりやすくなります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

ゴーシェ病

ゴーシェ病は細胞のライソゾームの中のグルコセブロシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グルコセブロシドという物質が分解されにくくなり、肝臓や脾臓、骨髄などにグルコセブロシドが蓄積して、いろいろな症状を引き起こします。

主な症状

けいれん
斜視
口を開けにくい
肝臓・脾臓が
大きくなる

骨の痛み
骨の変形
骨折しやすい
出血しやすい
血が止まりにくい
貧血
成長の遅れ

全身に
現れやすい
症状

具体的な症状

- 肝臓・脾臓が腫れて、見た目でも判るくらいにお腹が大きくなります。
- 貧血になったり、血小板が少なくなるため出血しやすくなったりします。
- 骨が弱くなり、変形しやすく、場合によっては骨がとても痛くなったり、骨折を起こしやすくなります。
- 病気のタイプによっては、神経症状(けいれんなど)を伴うことがあります。

※すべての症状が現れるとは限りません。

ムコ多糖症Ⅱ型

ムコ多糖症Ⅱ型はライソゾームの中のイズロン酸-2-スルファターゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコサミノグリカンという物質が分解されにくくなり、全身の骨や筋肉、内臓などの組織にグリコサミノグリカンが蓄積して、関節症状や骨変形などさまざまな症状を引き起こします。

主な症状

急激な成長
発語の遅れ
臍ヘルニア、
鼠径ヘルニア
繰り返す中耳炎
蒙古斑

肝臓・脾臓が
大きくなる
骨、関節の変形

全身に
現れやすい
症状

具体的な症状

- からだ全体に蒙古斑がある場合があります。
- 幼児期に急激に成長し、大きな鼻や厚い唇、大きな舌、歯ぐきが厚い、耳たぶが厚く硬いなどの特徴があります。
- 肝臓や脾臓が大きくなるためお腹がぼっこりします。
- 心臓の弁膜症や臍ヘルニア、鼠径ヘルニアになりやすくなります。

※すべての症状が現れるとは限りません。