



私たちには、治療が可能な病気を、  
その病気が発症する前に診断し、  
早く治療を開始できるようにすることを目指しています。

一般社団法人CReARID

## オプショナルスクリーニングとは

新生児マス・スクリーニング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。

日本で生まれた全ての赤ちゃんは、治療しないと命に係わる重い障がいが残る可能性のある生まれつきの病気について検査をします。これを新生児マス・スクリーニングといいます。対象疾患は先天代謝異常症を多く含む20疾患です。この検査は、厚生労働省の指導の下、各自治体が主体となり実施している公的事業で、みなさんの費用負担はほとんどありません。

オプショナルスクリーニングは、新生児マス・スクリーニングの対象になっていない早期診断・早期治療が極めて有効な疾患について、あなたがオプションで選択できる有料の検査(★)です。

(★)検査にかかる費用については、現在受診されている医療機関にお問い合わせください。

## 病気を早く見つけることの重要性

病気の症状が現れる前に早く見つけて、適切な時期に治療を行うことでよりよい治療効果が期待できます。

医学の進歩により、先天性の病気でも治療が可能なものが増えてきました。しかし、どんなに優れた治療法があっても、病気の症状が現れる前に早く見つけて、適切な時期に治療ができないと、せっかくの治療法を有効に利用できません。また、特徴的な症状が少なく、通常の診療では見つけることが難しい病気もあります。そのため、オプショナルスクリーニングのようなスクリーニング検査が必要です。

## オプショナルスクリーニングの対象疾患

### ライソゾーム病

ムコ多糖症I・II・IVA・VI型  
ファブリー病(男児のみ)  
ポンベ病

### 副腎白質 ジストロフィー

(男児のみ)  
脊髄性筋萎縮症

### 重症複合 免疫不全症

各疾患の詳細についてはこのリーフレットの裏面をご覧ください。上記の9疾患に加えて、その他の先天性の病気についても順次拡大していく予定です。早期に診断し、治療を行うことが可能

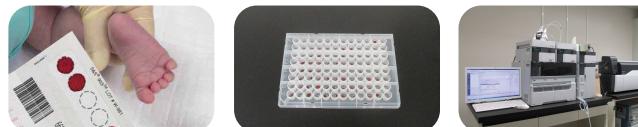
な疾患は今後ますます増えていくと予想されます。私たちは、少しでも多くの疾患ができるだけ早くオプショナルスクリーニングに組み込むための開発研究も行っています。オプショナルスクリーニングで使用したろ紙血はこの開発研究の貴重な試料となりますので、使用済みろ紙血の研究利用及び研究成果の公表についてご理解いただきますようにお願い申し上げます。

- 検査を希望する方は当院まで -

## オプショナルスクリーニング検査方法

赤ちゃんのかかとから少量の血液をとり、血液中の化学物質などを測定します。

生後数日後の赤ちゃんのかかとから少しだけ採血しますので危険ではありません。そして、血液を専用のろ紙にしみこませ、血液中の化学物質を測定し、病気の可能性について調べます。採血は、新生児マス・スクリーニングと同じタイミングで行いますので、赤ちゃんへの負担は少なくなります。



## 検査の結果について

病気が疑われたときは、直ちに採血した医療機関を通じてお知らせします。その際に精密検査による診断や治療ができる医療機関をご紹介します。正常の場合は、採血の日から約1ヶ月程度で採血した医療機関に結果を郵送します。

オプショナルスクリーニング結果から病気が疑われた場合は、本当にその病気かどうかを調べる「診断」が必要です。私たちがご紹介する専門医の施設で精密検査を行い、診断が確定しましたら、適切な治療を受けることができます。

オプショナルスクリーニング結果が陽性だからといって必ず病気と診断されるわけではありません。スクリーニング陽性集団には、ごくわずかですが、本当は病気でない人(偽陽性)も含まれています。この検査法は、精度の高い検査で、世界的にも実績がありますが、偽陽性が全くないと断言はできません。オプショナルスクリーニングは、「診断」ではなく、可能性を確率的に検討する検査であることをご理解ください。

\*オプショナルスクリーニング検査や結果についてご不明な点等ございましたら、一般社団法人「希少疾患の医療と研究を推進する会」までお問い合わせください。



オプショナルスクリーニングは、自治体の公費で実施されている「新生児マス・スクリーニング」とは異なります。オプショナルスクリーニングに関するお問い合わせは、一般社団法人「希少疾患の医療と研究を推進する会」にお願いします。



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)

### 事務局

東京都世田谷区三軒茶屋1丁目3番8号1階  
TEL: 03-6450-7905 FAX: 03-6450-7906  
E-mail: info@crearid.or.jp  
ホームページ: http://www.crearid.or.jp



上記QRコードから、オプショナルスクリーニング説明動画をご覧いただけます

オプショナルスクリーニングガイドブック 第4.0版 (2023/6/1)



## よくあるご質問



**Q** オプショナルスクリーニングは必ず受けなければなりませんか？

**A** この検査は任意ですが、検査を受けずに後で病気が見つかった場合、適切な時期に適切な治療ができる、赤ちゃんに重い障がいが残る可能性があります。もし、あなたのお子さんが病気を持っていたとしたら、症状が出る前に早く見つけることで、治療の効果を最大限に引き出すことができます。ぜひオプショナルスクリーニングをご検討ください。

**Q** 検査費用はかかりますか？

**A** オプショナルスクリーニングは有料の検査です。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。

**Q** オプショナルスクリーニングの結果はどうやってわかりますか？

**A** 病気が疑われたときは、直ちに採血した医療機関を通じてお知らせします。その際に精密検査による診断や治療ができる医療機関をご紹介します。正常の場合は、採血の日から約1ヶ月程度で採血した医療機関に結果を郵送します。

**Q** 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？

**A** オプショナルスクリーニングの結果から病気が疑われた場合は、本当にその病気かどうかを調べる「診断」が必要です。私たちがご紹介する専門医の施設で精密検査を行い、診断が確定しましたら、適切な治療を受けることができます。

## ムコ多糖症I型

$\alpha$ -L-イズロニダーゼという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官に蓄積して、いろいろな症状を引き起し、次第に重症化する進行性・遺伝性の病気です。

## ムコ多糖症II型 (ハンター症候群)

イズロネート2-スルファターゼという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官に蓄積して、いろいろな症状を引き起し、次第に重症化する進行性・遺伝性の病気です。

## ムコ多糖症IVA型 (モルキオA症候群)

N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、ケラタン硫酸という物質が分解されず、主に全身の骨に蓄積する進行性・遺伝性の病気です。

## ムコ多糖症VI型 (マルトラミー症候群)

アリルスルファターゼBという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、ムコ多糖という物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官に蓄積して、いろいろな症状を引き起し、次第に重症化する進行性・遺伝性の病気です。

## ファブリー病

$\alpha$ -ガラクトシダーゼという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、グロボトリニアオシリセラミドという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官に蓄積して、いろいろな症状を引き起す進行性・遺伝性の病気です。

## ポンペ病

酸性 $\alpha$ -グルコシダーゼという酵素の働きが先天的に無い又は低いため、グリコーゲンという物質が分解されず、全身のさまざまな臓器・器官に蓄積して、いろいろな症状を引き起し、次第に重症化する進行性・遺伝性の病気です。

## 副腎白質ジストロフィー

細胞のなかのペルオキシソームという場所にあるALDタンパクという物質が、先天的に無いことが原因で、脳と副腎に異常が起こる進行性・遺伝性の病気です。

## 脊髄性筋萎縮症

体を動かす筋肉の動きを調節するための運動神経が障害される病気です。脊髄にある神経細胞が変化又は消失してしまうことが原因で、全身の運動機能が障害されます。SMN1と呼ばれる遺伝子の異常により発症する遺伝性の病気です。

## 重症複合免疫不全症

免疫不全症（免疫が機能しない病気）のなかで最も重いタイプで、生まれながらにして身体を守る重要な免疫細胞（T細胞）が作られず、出生早期から重い感染症に罹患する病気です。

## どんな病気？

## どんな症状？

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で体の中に酵素を補充して、蓄積しているムコ多糖を分解し症状の進行を抑えます。また、「造血幹細胞移植」で精神運動発達遅滞などの中枢神経症状の改善が期待できます。これらの治療法は、症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することで、症状の改善や進行を抑え、よりよい治療効果を期待できます。

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているムコ多糖を分解し症状の進行を抑えます。また、近年、「中枢神経症状に有効な治療薬」が世界で初めて日本で承認されました。「造血幹細胞移植」とともに中枢神経症状の改善が期待できます。これらの治療法は、症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することで、症状の改善や進行を抑え、よりよい治療効果を期待できます。

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているケラタン硫酸を分解し骨の変形の進行を抑制します。すでに変形した骨を正常な状態に戻すことは難しいですが、症状が現れる前又は発症早期にまだ変形していない骨に対してはその変形の進行を抑えることができます。

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているムコ多糖を分解し症状の進行を抑えます。この治療法は、症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することで、症状の改善や進行を抑え、よりよい治療効果を期待できます。

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているグロボトリニアオシリセラミドを分解し症状の進行を抑えます。また、酵素の働きをサポートする「シャペロン療法」もあります。これらの治療法は、症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することで、症状の改善や進行を抑え、よりよい治療効果を期待できます。なお、残念ながら、現在の検査技術では女児の検査は困難なため男児のみを対象に行います。

不足している酵素を補充する「酵素補充療法」があります。点滴で酵素を体の中に補充して、蓄積しているグリコーゲンを分解し症状の進行を抑えます。症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することで、症状の進行を抑え生存率を改善し、人工呼吸器を装着しないで生活できるなど、よりよい治療効果を期待できます。

副腎不全症状がみられる患者さんには、「副腎皮質ホルモン製剤」の内服が有効です。また、最も重篤な大脳型には、発症早期の「造血幹細胞移植」が有効です。日本ではまだ利用できませんが、欧米では、造血幹細胞移植より安全性が高いとされる「遺伝子治療」も行われています。副腎白質ジストロフィーの症状は、他の病気と区別できる特徴的なものはありません。そのため、診断が遅れることができます。これらの治療法は、症状が現れる前又は発症早期に治療を開始することでよりよい治療効果を期待できます。

数年前までは、治療法のない不治の病でしたが、近年、遺伝子の機能を修飾する「核酸医薬品」や遺伝子そのものを補充する「遺伝子治療」、筋肉を動かすために必要なタンパクの量を増やす「低分子薬」が使用できるようになり、治療可能な病気となりました。症状が現れる前に診断し、適切な時期に治療を開始することで、症状の改善や進行を抑えることができます。

感染予防のため抗菌薬・抗ウイルス剤等を投与し、免疫を高めるために免疫グロブリン製剤を補充しますが、それだけでは効果は不十分です。根治療法としては骨髄血や臍帯血を用いた「造血幹細胞移植」があり、また、最近では自分の造血幹細胞を用いた「遺伝子治療」も積極的に行われています。診断時に重い感染症に罹患していると造血幹細胞移植の成績は極端に低下します。よって、出生早期に診断し、感染症を未然に防ぐことは造血幹細胞移植の成績を著しく向上させることになります。