

追加検査の流れ

新生児マススクリーニング検査
(公費負担)



追加検査

「追加検査申込書」で検査を申込みます。

検査

採血後、通常1週間から10日ほどで結果が出ます。
※なお、この検査ですべてのPIDとSMAが見つかるわけ
ではないことをご了承下さい。

検査結果の通知

正常

1か月健診で、
検査結果票を
お渡しします。



再検査

正常と判断が
できない場合
などに、もう一
度採血をして
再検査します。

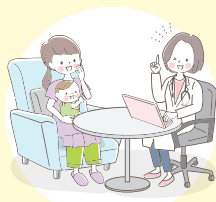
精密検査

結果はわかり次第、
連絡いたします。本当
に病気かどうか調べ
るため、精密検査が
可能な専門の医療機
関を紹介します。

精密検査医療機関を受診

精密検査の結果、病気と診断されても、精密検査医療機関、専任コンサルタント医師、検査機関等が連携し、速やかに適切な治療や遺伝カウンセリングが受けられる支援体制が整っています。

精密検査から先の検査・治療は保険診療で行われます。高額治療薬を使う場合には、治療費の自己負担を軽減するさまざまな助成制度があります。



教えて先生!

Q&A



Q 必ず受けなければいけないの?

A 追加検査は任意の検査となりますが、PIDやSMAは診断や治療が難しい病気のため、すべての赤ちゃんにこの検査を受けていただくことをお勧めします。

Q 赤ちゃんに負担はかからないの?

A 追加検査は、新生児マススクリーニング(公費検査)で採取した血液検体を再利用して検査を行いますので、赤ちゃんに新たな負担はかかりません。

Q 検査費用はかかりますか?

A 令和5年3月31日迄に産まれた赤ちゃんは研究事業として実施されるため無料ですが、令和5年4月1日からは任意検査となるため有料となります。料金は、出産される医療機関にお問い合わせください。

茨城県マススクリーニング推進協会

この追加検査は、以下の機関が連携して実施しています。

精密検査医療機関：筑波大学附属病院 小児科
茨城県立こども病院
土浦協同病院 小児科

採血医療機関：茨城県産婦人科医会
行政機関：茨城県福祉部少子化対策課
検査実施機関：けんこうリンク(茨城県総合健診協会)

個人情報の取扱いについて

追加検査で取扱う個人情報は、法律を遵守し、漏えいや紛失等に対する安全対策を講じたうえで、厳重に保管管理されます。

個人情報の取扱いについて更に詳しく知りたい方は、下のURL又はQRコードからホームページをご覧ください。

<http://www.ibasouken.org/ms-tsuika/>



新生児

マススクリーニング検査

追加検査のご案内

大切なお子様に今できることを



原発性免疫不全症(PID) & 脊髄性筋萎縮症(SMA)

この検査でPID・SMAの早期発見・

早期治療につなげれば、

病気の発症や発育障害などの影響を

最小限にすることができます。

茨城県マススクリーニング推進協会

追加検査は、**原発性免疫不全症(PID)**と**脊髄性筋萎縮症(SMA)**という2つの病気の有無を調べ、**早期発見・早期治療**につなげるための検査です。

原発性免疫不全症(PID)

どんな
病気?

感染症と戦う“免疫”に生まれつき異常があるために、感染症を繰り返し、重症化する病気です。追加検査では、PIDのなかでも生後早期に重篤になる可能性がある**重症複合免疫不全症**と**B細胞欠損症**の有無を調べます。



重症複合免疫不全症

適切な治療を受けなければ、亡くなる危険性が高い病気です。感染症にかかる前に診断し、治療を開始することが重要です。

主な症状

- 下痢や咳がつづく
- 体重が増えないまたは減る
- ウイルス感染の重症化
- 口腔カンジダ感染



診断されないまま、ロタウイルスやBCGなどの生ワクチンを接種した場合、危険な副反応を起こす可能性があります。



治療法

造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させれば完治が望めます。骨髄や臍帯血(へその緒からの血液)を移植します。



B細胞欠損症

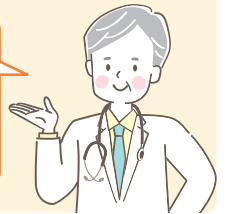
主に男児におこる病気で、母親からの免疫グロブリンが減り始める3~4か月ごろから発症します。早期の診断と治療で感染症の重症化や再発を防ぐことができます。

主な症状

- 中耳炎、副鼻腔炎を繰り返す
- 肺炎、髄膜炎、敗血症
- 気管支拡張症

治療法

不足している抗体を補い感染症の予防を助けるために、生涯にわたって免疫グロブリン製剤を投与します。



脊髄性筋萎縮症(SMA)

どんな
病気?

脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があることで、筋肉が萎縮して体幹や手足の筋力低下が進行していく病気です。生後まもなくから筋力低下を起こす重症型、1歳半くらいまでに発症する中間型、1歳半以降にゆっくりと発症する軽症型にわけられます。



主な症状

- 手足の筋力低下、くびのすわりの遅れ
- お座りや歩行の遅れ
- 飲み込みにくさ(哺乳不良、誤嚥)
- 呼吸の筋肉の弱さ

治療法

神経細胞で足りなくなるタンパク質を増やす核酸医薬や遺伝子治療により、病気の進行を止められます。



元気に見える赤ちゃんでも、生まれつき診断の難しいこれらの病気を持っていることがありますので、この追加検査を受けていただくことをお勧めします。