

# 出産を 予定されている皆様へ



● 希少疾患の早期発見と早期治療に向けた新たな取り組みとして「新生児拡大マスキング検査」が始まりました。この検査で見つかる疾患は早期発見・早期治療により生命予後を改善できるため、生後早期に検査を受けることが非常に重要です。

## 1) 拡大マスキング検査とは

早期発見・早期治療の効果が高い疾患を新生児期に見つける取り組みとして、全国で公費による新生児マスキング検査が行われてきました。拡大マスキング検査は、通常のマスキング検査に加え、新しい治療法の開発により早期治療が可能となった重要な疾患を対象としたマスキング検査です。

## 2) 実施可能施設

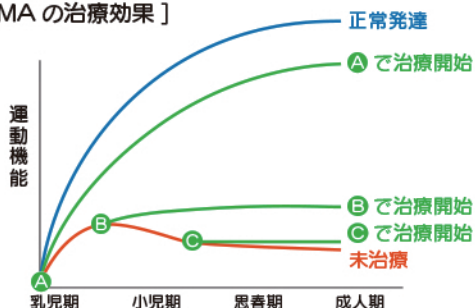
当院をはじめ、静岡県内の19の医療機関では静岡希少疾患ネットワークの仕組みに則って拡大マスキング検査を行っております。これ以外にも独自のオプションマスキングを導入している施設があります。

詳しくは静岡希少疾患ネットワークおよび各施設のホームページをご確認ください。

## 3) 対象疾患

静岡希少疾患ネットワークでは、重症複合型免疫不全症、B細胞欠損を伴う免疫不全症、脊髄性筋萎縮症、ポンペ病、ファブリー病（男児のみ）、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型が対象となっています。対象疾患の1つである重症複合型免疫不全症は、生ワクチンであるロタウイルスワクチン接種で重篤な有害事象がおきうるため、生後2か月のワクチンデビュー前に診断することが望ましい疾患です。根治治療である造血細胞移植は、感染症がある状態より無い状態での移植の方が治療成績が良いことが知られており、無症状のうちに診断し適切な感染予防策を行い、感染症がない状態で移植を行うことが重要です。また、脊髄性筋萎縮症（SMA）についても、生後早期に治療を行うことで高い治療効果を得られることが知られており、新生児期の診断が重要な疾患です。

[ SMA の治療効果 ]



※参考文献：東京医科歯科大学  
SCIDを拡大マスキングで発見した例 プレスリリース

## 4) 清水病院で検査を行う場合

まずは、妊婦健診で説明用紙を受け取り内容をご確認ください。

検査は赤ちゃんのかかとから採血をして濾紙に染み込ませます。新生児マスキング検査と同じ用紙で検査ができるので、赤ちゃんに追加の負担をかけることはありません。

拡大マスキング検査は自治体の事業ではなく公費で行う検査ではないため、費用負担が発生します。金額は施設によって異なり、清水病院では1万円で行っています。



採血はかかとからほんのちよっと!



詳細については、静岡希少疾患ネットワークのホームページをご覧ください。

<https://shizuoka-rdn.jp/summary/screening/>



小児科  
橋本伸弘