



「愛媛県拡大新生児スクリーニング検査」 について（同意書兼用）

何の検査ですか？

生まれた赤ちゃんにライソゾーム病などの先天性の病気がないかを調べるための検査です。現在新生児で検査が行われている病気に加え、追加で検査を行います。検査項目は、ファブリー病*、ポンペ病*、ゴーシェ病*、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*の7項目です。なお、検査終了後は検体を保管し、検査法の改良や、治療法があり現在検査対象となっていない他の病気を早期発見するための検査法の開発も併せて行います。

検査に費用はかかりますか？

はい。ファブリー病*、ポンペ病*、ゴーシェ病*、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*の7項目の検査に係る費用等は負担して頂く必要があります。費用の内訳は①説明・指導料等(産科医療機関)、②事務手数料等(愛媛先進医療協**), ③早期診断啓発料等(小児先進医療協**), ④検査料・事務手数料(KM バイオロジクス)です。詳細はかかりつけの産科医療機関にお尋ね下さい。

検査結果は知らせていただけるのですか？

はい。検査結果については産科医療機関を通じて、保護者様へ文書で報告されます。

検査で異常があった場合、どうすればよいのでしょうか？

再度の血液検査などが行われ、異常があると判断された場合には、診断や治療は愛媛大学病院小児科で行います。早く検査をして診断することで早期治療を受けることが可能となります。

尚、X連鎖性遺伝であるファブリー病やムコ多糖症Ⅱ型は、女兒の場合、見つからないこともあります。

《異常が見つかった場合》

KMバイオロジクス ⇒ 産科医療機関へ連絡 ⇒ 愛媛大学病院小児科を受診

検査は全員が受けるのですか？

検査を受けるかどうかは保護者の自由意思で決められ、強制されることはありません。

個人情報についてはどうなりますか？

個人情報は厳重に保護されます。得られた個人情報はこの検査の目的以外には利用されません。

《裏面へ続く》

同意書



(診療録に保存してください)

【産科医療機関保存用】

愛媛県拡大新生児スクリーニングの趣旨を理解し、検査(ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、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)を受けることに同意しますか？

☐ 同意します

☐ 同意しません

検査終了後、検体を保管し、検査方法の改良や、治療法があり現在検査対象となっていない他の病気の検査法の開発に用いることに同意しますか？

☐ 同意します

☐ 同意しません

年 月 日

保護者名

連絡先

医療機関名

説明した医師名

検査実施体制



- 検査実施者：一般社団法人愛媛小児先進医療協議会 **
- 治療機関：愛媛大学病院小児科
- 測定機関：KM バイオロジクス株式会社 新生児スクリーニングセンター
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
- 測定指導機関：一般社団法人日本小児先進治療協議会***
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
- 協力機関：愛媛県産婦人科医会、産科医療機関
- 協力自治体：愛媛県

*検査対象の病気について

- ファブリー病：血管内皮細胞を中心に脂質が蓄積するため腎臓や心臓などに血管障害による症状が起こる病気
- ポンペ病：グリコーゲンが体の筋肉や心臓の筋肉に蓄積して筋肉が壊れて骨格筋や心臓などに症状が起こる病気
- ゴーシェ病：グルコセレブロシドが肝臓や脾臓に蓄積して血が止まりにくくなったり、骨や脳に症状が起こる病気
- ムコ多糖症Ⅰ型 (MPS Ⅰ)：α-L-イズロニダーゼの働きが弱く、グリコサミノグリカン (ムコ多糖) が全身のさまざまな臓器・器官の細胞に蓄積して角膜混濁や特徴的顔貌などいろいろな症状が起こる病気
- ムコ多糖症Ⅱ型 (MPS Ⅱ)：イズロニ酸-2-スルファターゼの働きが弱く、グリコサミノグリカン (ムコ多糖) が全身のさまざまな臓器・器官の細胞に蓄積して発達の遅れや骨変形などいろいろな症状が起こる病気
- 重症複合免疫不全症 (SCID)：先天的に免疫系の働きが弱く感染に対する抵抗力が低下し、細菌やウイルスなどによる感染を繰り返す病気。
なお、本検査では対象疾患以外の免疫関連疾患が見つかることがあります。
- 脊髄性筋萎縮症 (SMA)：脊髄内神経細胞の変性が原因の病気で体幹、四肢等の筋萎縮と筋力低下が起こります。本検査法によりほとんどの患者を検出できますが約5%の患者は見つけることができません。

** 一般社団法人愛媛小児先進医療協議会（略称：愛媛小児先進医療協）について

小児疾患治療に関する調査・研究に関する事業を行い、小児疾患の治療の向上、診断技術や専門知識の普及等を目的として設置された法人です。
(連絡先：愛媛大学大学院医学系研究科小児科学講座)

*** 一般社団法人日本小児先進治療協議会（略称：小児先進治療協）について

小児疾患治療に関する調査・研究に関する事業を行い、小児疾患の治療の向上、診断技術や専門知識の普及等を目的として設置された法人です。
(連絡先：熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)