

# 検査で発見できる病気について

## (1) 通常(20疾患)検査 無料



内分泌の病気 (ホルモンの分泌異常により起こる病気です。飲み薬などで治療し、発症を防ぎます。)

|             |   |
|-------------|---|
| 先天性甲状腺機能低下症 | 甲状腺から分泌されるホルモンが不足するため起こる病気です。発育不良や精神発達の遅れなどの症状を引き起こします。   |
| 先天性副腎過形成症   | 副腎から分泌されるホルモンが正常に作られなくなるため起こる病気です。脱水症状や発育不良などの症状を引き起こします。 |

代謝異常の病気 (糖やアミノ酸の代謝の異常、脂肪からエネルギーを作る過程の障がいによって起こる病気です。特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などによって治療します。)

|                    |  |  |
|--------------------|--|--|
| ガラクトース血症           | ガラクトース(食べ物に含まれる糖の一種)の分解がうまくできないため、ガラクトースが体内に蓄積して、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を引き起こします。 |  |
| アミノ酸代謝異常症<br>(5疾患) | フェニルケトン尿症  | アミノ酸とはタンパク質の元になる成分です。特定のアミノ酸を分解する酵素や細胞内に取り込む能力の異常によりアミノ酸と、その代謝産物が体内に溜まってしまい、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。 |
|                    | メープルシロップ尿症   |  |
|                    | ホモシスチン尿症   |  |
|                    | シトルリン血症 I 型  |  |
|                    | アルギニノコハク酸尿症  |  |
| 有機酸代謝異常症<br>(7疾患)  | メチルマロン酸血症  | 有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。この有機酸を分解する酵素の欠損により、体内に有機酸が溜まってしまい、哺乳不良やおう吐・けいれんなどを引き起こします。               |
|                    | プロピオン酸血症   |  |
|                    | イソ吉草酸血症  |  |
|                    | メチルクロトニルグリシン尿症   |  |
|                    | 複合カルボキシラーゼ欠損症  |  |
|                    | グルタル酸血症 I 型  |  |
|                    | HMG血症  |  |
| 脂肪酸代謝異常症<br>(5疾患)  | MCAD欠損症  | 脂肪からエネルギーを作る過程に障がいがあり、空腹時や運動時に体内の脂肪を分解してエネルギーを作ることができず、エネルギー不足になります。このため、重度の成長障がいや心不全等を引き起こします。      |
|                    | VLCAD欠損症   |  |
|                    | 三頭酵素欠損症  |  |
|                    | CPT 1 欠損症  |  |
|                    | CPT 2 欠損症  |  |



次項につづく



## (2) 拡大(7疾患)検査

|  |  |   |
|--|--|---|
| <p>脊髄性筋萎縮症<br/>(SMA)</p> <p><b>無料</b></p>    | <p>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進行性の筋力低下が起こり体幹や手足の筋力低下が進行します。出生直後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発症する軽症型に分けられます。</p> <p>治療：神経細胞で足りなくなったタンパク質を核酸医薬や遺伝子治療で作らせる治療があります。</p>              |   |
| <p>重症複合免疫不全症<br/>(SCID)</p> <p><b>無料</b></p> | <p>生まれつき免疫細胞(T細胞)が作られず、身体を守る免疫の働きが弱いことで感染に対する抵抗力が下がり、重い感染症に罹ってしまう病気です。</p> <p>治療しないまま、生ワクチン(ロタウイルスやBCGなど)を接種した場合、危険な状態になる可能性があります。</p> <p>治療：造血幹細胞移植によって、免疫機能を回復させる治療や、免疫グロブリン注射で抗体を補充します。</p> |   |
| <p>ライソゾーム病<br/>(LSD)</p> <p><b>自己負担</b></p>  | <p>ファブリー病</p> <p>ポンペ病</p> <p>ゴーシェ病</p> <p>ムコ多糖症Ⅰ型</p> <p>ムコ多糖症Ⅱ型</p>   | <p>細胞の中にある「ライソゾーム」は細胞の代謝をコントロールしている器官で不要な代謝物の分解を行っています。この中にある「酵素」の中の一つがうまく働かないと脂質や糖質が細胞内にたまり様々な症状が出ます。ライソゾーム病は、約60種類知られていますが、この検査では5種類の疾患を調べます。</p> <p>生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、治療を開始できると症状の進行を抑えることが期待できます。</p> <p>治療：主な治療は「酵素補充療法」になります。早期に開始する場合と経過を見ながら開始する場合があります。病気によっては酵素活性を増やす内服薬が使える場合があります。造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。</p> |

※ここに示す以外の病気があることもあります。(その場合もお知らせします)