

(別紙)

## ○ 医師のコメント

- (1) 脊髄性筋萎縮症は、運動や呼吸に必要な筋肉が進行性に萎縮する病気で、重症型の1型の患者さんの発症頻度は約2万人に一人です。未治療の状態では寝たきりで、生命の維持には人工呼吸管理を必要とします。しかし、生後早期に治療を開始することで、人工呼吸器を必要とせず、お座りや歩行を獲得できるようになります。
- (2) 日本では、2017年から2021年にかけて3種類の治療薬が使用可能になりました。それが契機になって、新生児期に診断して治療ができるようにと、新生児スクリーニング検査が世界各国、そして国内でも行われ始めました。当院で始めた2022年10月時点では8府県で行っていたものが、現在では24都道府県に広がっています。
- (3) この検査は、通常の新生児スクリーニング検査に加えて行うため、分娩施設で保護者の同意をいただいた赤ちゃんだけに検査しています。

長野県の同意率は、約90%と全国でも高い方ですが、残り10%の赤ちゃんは早期診断の機会を逃していることとなります。すべての赤ちゃんに等しく検査でき、早期治療の必要な疾患が必要なときに受けられる体制が整うことが望まれます。

### ～オプション新生児スクリーニング検査の概要～

#### 1 オプション新生児スクリーニング検査とは？

長野県から受託している「先天性代謝異常等検査（新生児スクリーニング検査）」の追加検査として、希望される赤ちゃんを対象とした検査で、「原発性免疫不全症」と「脊髄性筋萎縮症」の早期発見を目的としています。

症状が出る前に、早く見つけることができると早く治療ができ、発症を抑えたり、症状を軽減したりすることができます。

また、先天性代謝異常等検査で採血した検体をそのまま使いますので、赤ちゃんの体への負担はありません。

検査は強制ではありませんが、診断や治療が難しく、早期治療が大切な病気のため、すべての赤ちゃんに新生児期に受けていただくことをお勧めしています。

#### 2 検査の申込方法

##### (1) 検査申込み

出産される医療機関・分娩施設で申し込んでください。

##### (2) 検査費用

6,000円（自費）

#### 3 検査結果

検査結果は、採血後2週間前後で出ます。

**正常な場合** ⇒ 出生医療機関を通して結果をお渡しします（1か月健診時等）。

**正常な結果以外** ⇒ 出生医療機関から直ちに連絡し、診断・治療機関を紹介します。