

ポンペ病

ポンペ病はライソゾームの中の酸性アルファ・グルコシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコーゲンという物質が分解されにくくなり、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積して、さまざまな症状を引き起こします。

主な症状

頭痛
心機障害
呼吸困難
呼吸器感染症
顕微性肺炎

筋力の低下
顔面
成長・発達遅れ

全身に現れやすい症状



※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 胸を支える筋力の弱くなるため、寝返りやお座り、ハイハイ、歩行などの運動機能の発達に遅れが見られます。
- 呼吸するときに必要な筋力が弱いため、呼吸しにくくなることがあります。寝ている際に時々呼吸が止まってしまったため(無呼吸時呼吸補助機)、起病時に換気が必要となります。
- 心臓が大きくなって、不整脈や心不全などの障害を起こすことがあります。
- 食べ物を飲み込むときに必要な筋力が弱いため、食べ物が入管に入って肺炎を起こすことがあります。

ファブリー病

ファブリー病はライソゾームの中のアルファ・ガラクトシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコサミングリカンという物質が分解されず、全身のいろいろな臓器の細胞に蓄積して、さまざまな症状を引き起こします。

主な症状

脳血管障害
聴覚低下
心機障害
腎臓機能障害
胃腸の症状

汗をかきにくい
皮膚の赤い発疹
手足の痛み

全身に現れやすい症状



※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 手足の先に痛みやしびれを感じます。気温の変化や運動によって引き起こされることであり、暑い夏やお風呂、運動が苦手だったりします。時々、発熱時に激しい痛みが出ることがあります。
- 汗をかきにくくなったり、体温の調節が難しく、発熱しやすくなります。
- 聴覚や腎臓などの臓器の症状が現れやすくなります。
- 腹部や胸部、顔面、大腸などに小さな赤い発疹が出ます。痛みや痒みはありません。



検査は？

新生児マススクリーニング

※すべての赤ちゃんを対象に全国実施で行われます。
(一部自治体で実施)

新生児マススクリーニング用紙の一部使用で赤ちゃんへの新たな採血の負担はありません。

結果は？

正常な場合

採血から2〜4週間程度で医療機関に結果を郵送します。

異常が疑われる場合

ただちに採血した医療機関を通じてお知らせします。精密検査が必要となります。

疑い・病気ではありません

SMA
SCID
ライソゾーム病
検査

※赤ちゃんを対象に実施で行われます。
(検査費用は医療機関が負担)

ゴーシェ病

ゴーシェ病は細胞のライソゾームの中のグルコセラブロシダーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グルコセラブロシドという物質が分解されにくくなり、肝臓や脾臓、骨髄などにグルコセラブロシドが蓄積して、いろいろな症状を引き起こします。

主な症状

けいれん
斜視
口を開けにくい
肝臓・脾臓が大きくなる

骨の痛み
骨の変形
骨折しやすい
出血しやすい
血が止まりにくい
貧血
成長遅れ

全身に現れやすい症状



※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 肝臓・脾臓が腫れて、見た目でわかるくらいにおなかが大きくなります。
- 貧血になり、血小板が少なくなるため出血しやすくなります。
- 骨が弱くなり、変形しやすい、場合によっては骨がとろとろ潰れたり、骨折を起こしやすくなります。
- 病型のタイプによっては、神経症状(けいれんなど)を伴うことがあります。

脊髄性筋萎縮症(SMA)

脊髄性筋萎縮症はSMN遺伝子に発症することができないため脊髄の前角細胞(運動神経)が変性し、進行性の筋力低下、筋萎縮を引き起こす疾患です。重症型の場合、乳児期に運動発達が遅れ、哺乳や食べ物の飲み込み、呼吸ができなくなるなどの症状を引き起こすことがあります。

主な症状

弱い泣き声
哺乳困難
呼吸困難
嚥下困難

四肢や体幹の筋力低下
成長遅れ

全身に現れやすい症状



※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 全身に筋力低下がみられ、首がすわらない、お座りができないなど、運動発達に遅れがみられることがあります。
- 呼吸するときに必要な筋力が弱いため、筋力が弱く、呼吸が浅く弱くなることがあります。
- 母乳やミルクを飲みにくい、誤嚥を起こしやすいなどの嚥下障害がみられることがあります。

ムコ多糖症Ⅰ型

ムコ多糖症Ⅰ型はライソゾームの中のアルファ-L-イズロナーゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコサミングリカンという物質が分解されにくくなり、全身の骨や筋肉、内臓などの組織にグリコサミングリカンが蓄積して、関節腫痛や特徴的顔容などをさまざまな症状を引き起こします。

主な症状

特徴的な顔容
低身長
膝ヘルニア、
股関節ヘルニア
繰り返す中耳炎
角膜炎、緑内障
翼古斑

全身に現れやすい症状



肝臓・脾臓が大きくなる
骨、関節の変形

※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- からだ全体に翼古斑がある場合があります。
- 頭が大きい、首が短い、舌が大きい、骨が弱いなど、特徴的な顔容がみられます。
- 角膜炎による視力低下や緑内障、中耳炎をくり返すようになります。
- 肝臓や脾臓が大きくなるためおなかが大きくなります。
- 心臓の弁膜症や膝ヘルニア、股関節ヘルニアになりやすくなります。

ムコ多糖症Ⅱ型

ムコ多糖症Ⅱ型はライソゾームの中のイズロナーゼ-2スルファターゼという酵素の働きが低くなっていることで、グリコサミングリカンという物質が分解されにくくなり、全身の骨や筋肉、内臓などの組織にグリコサミングリカンが蓄積して、関節症状や骨変形などをさまざまな症状を引き起こします。

主な症状

急激な成長
発熱の遅れ
膝ヘルニア、
股関節ヘルニア
繰り返す中耳炎
翼古斑

全身に現れやすい症状



肝臓・脾臓が大きくなる
骨、関節の変形

※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- からだ全体に翼古斑がある場合があります。
- 幼児期に急速に成長し、大きな鼻や長い唇、大きな骨、歯が薄く、耳たぶが厚くなるなどの特徴があります。
- 肝臓や脾臓が大きくなるためおなかが大きくなります。
- 心臓の弁膜症や膝ヘルニア、股関節ヘルニアになりやすくなります。

重症複合免疫不全症(SCID)

重症複合免疫不全症は生まれつきの免疫系の異常により、血液中の免疫にかかわる細胞であるTリンパ球がほとんど存在せず、病原体に対する抗体をつくるBリンパ球も機能しなくなることで、病原体から体を守ることができず感染症を繰り返す病気です。

主な症状

肺炎、下痢
口腔内カンジダ
中耳炎、敗血症
生ワクチン(ロタウイルス
ワクチン、BCGワクチンなど)
に対する重篤な副反応

免疫障害
皮膚疾患

全身に現れやすい症状



※すべての症状が現れるとは限りません。

具体的な症状

- 乳児期早期に、肺炎、敗血症、腸炎などの重篤な感染症を繰り返すことがあります。
- 慢性的な下痢、吸収障害のために、体重の増えが遅くなることがあります。
- 重篤な肺炎や敗血症で発症し、診断が遅れて適切な治療が受けられずに亡くなってしまうことがあります。
- 重症複合免疫不全症の赤ちゃんに、生ワクチン(ロタウイルスワクチン、BCGワクチンなど)を接種してしまうと、命にかかわる重篤な副反応を引き起こす可能性があります。