



検査

新生儿大规模筛查

※所有的宝宝都是公费负担的检查对象
(部分由监护人负担)

本筛查会使用新生儿大规模筛查滤纸上的一部分的血液，因此不会对您的宝宝造成额外负担。



溶小体 储积症 检查

※该测试是以婴儿为对象的任意检查。
(费用由监护人支付)

结果

如果结果正常

在采血后2-3周，会把结果邮寄至采血的医疗机构。

如果结果怀疑异常

会立刻经由采血医疗机构通知。有必要接受精密检查

怀疑 = 疾病 并不成立

治疗

目前主要的治疗方法是补充不足的酵素的“酵素替代疗法”。一边利用酵素替代疗法治疗，一边同时进行抑制各种症状的治疗。通过点滴补充不足的酵素，可以帮助内脏细胞内积累的物质分解，而达到抑制症状进展的目的。

早期发现，并进行最佳适当治疗是最重要的。

溶小体储积症是非常不易诊断的疾病。放置不治疗，症状会不断加重。



为了保护‘您的宝贝宝宝’，请接受溶小体储积症的检查！

有关疾病，想了解更多的家长，请参考如下网页。

【稀少疾病早期诊断网】 <http://rd-research.net/>



Q 这个检查的目的是什么？

A 这是为了及早发现疑难杂症。即使是看似健康的婴儿也可能患有与生俱来的疾病。这些都可以通过早期发现和治疗，来使发育障碍等达到最轻微。

Q 这个检查是必须接受的吗？

A 检查不是强制性的。然而，这是一种非常罕见的疾病，难以诊断和治疗，因此我们建议所有婴儿都接受检查。

Q 检查需要支付费用吗？

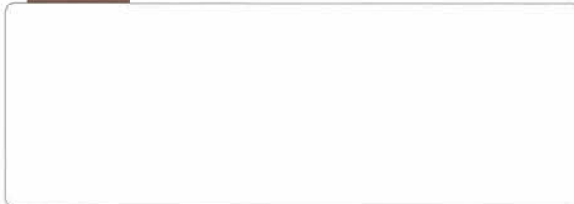
A 该测试是任意选择，所以需要由您支付费用。请与您的医疗服务提供方联系，了解有关费用的信息。

Q 如果婴儿被怀疑有病，该怎么办？

A 我们将通过采集血液的医疗机构与您联系。届时，我们将通知您可以进行详细检查和治疗的医疗机构并进行介绍。为了保护您的宝宝，我们建立了支援体系，使精密检查医疗机构、专业顾问医生和检查设施合作运作，以便即使发现疾病也能够及时接受专业治疗。个人信息将受到严格保护和管理。



如果希望检查，请联系我院



監修：中村公俊 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 教授

資料請求先：K/M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

TEL 096-345-7847 FAX 096-344-6623

フリーダイヤル 0120-096464

2020年4月発行
PFGMI MII



妈妈健康为了
妈妈现在成长的
可以做的事

赤ちゃんの
健やかな成長のために
お母さんが
いまできるこ



接受
溶小体储积症
的检查

庞贝病

高雪氏病

法布里病

黏多糖贮积病I型

黏多糖贮积病II型

特定非営利活動法人 IBUKI

一般社団法人 日本小児先進治療協議会

一般社団法人 希少疾病早期診断ネットワーク

<http://www.npoibuki.jp>



ポンペ病 庞贝病

庞贝病是在溶酶体中一种叫做酸性 α -葡萄糖苷酶的酶的作用下下降，这使得一种叫做糖原的物质难以分解，并在全身各中器官的细胞中积聚，引起各种症状。

主要症状

头痛
心功能障碍
呼吸困难
呼吸道感染
吸入性肺炎



肌力下降
腰痛
成长和发育的迟滞

容易
出现于全身
的症状

※并非所有症状都会出现。

具体症状

- 随着支撑身体的肌肉变弱，翻身、坐姿、爬行和走路等运动功能的发育就会出现延迟。
- 呼吸所需的肌肉衰弱导致呼吸变得困难。因为有时会在睡觉时停止呼吸（睡眠呼吸暂停综合征），早晨起床时可能会感到头痛。
- 心脏变大，导致心律失常和心力衰竭等功能障碍。
- 吞咽食物所需的肌肉衰弱，会导致食物进入气管并引起肺炎。

ファブリー病 法布里病

法布里病是由溶酶体中的 α -半乳糖苷酶的低活性引起的，它能阻止一种叫做球状甘油酰胺的物质的分解，这种物质积聚在全身各器官的细胞中，引起一系列的症状。

主要症状

脑血管障碍
听力下降
心功能障碍
肾功能障碍
胃肠症状



难于出汗
皮肤的红色发疹
手脚疼痛

容易
出现于全身
的症状

※并非所有症状都会出现。

具体症状

- 手和指尖的疼痛和麻木。它可以由温度变化或运动引起，导致可能不适应炎热的夏天、洗澡或运动。有时候会出现发作性的剧烈疼痛。
- 因为不容易出汗，难以调节体温，也容易发烧。
- 容易出现腹痛，腹泻等胃肠症状。
- 腹部，臀部，阴部，大腿等位置会出现红色发疹。没有疼痛和瘙痒感。



溶小体储积症 是一种什么疾病？

当人体细胞内溶酶体中的酶不工作或工作不力时，它们就无法消化应该分解的物质。由此产生的不需要的物质在细胞中的积累导致细胞不能正常运作，症状出现在身体的各个部位。

溶小体储积症里有

庞贝病、法布里病、高雪氏病和黏多糖贮积病等。
由于该病非常罕见且难以诊断和治疗，因此被指定为特定疾病（难治性疾病）和儿童慢性特定疾病，一旦确诊，就被纳入国家和地方政府医疗费用补贴体系。

ムコ多糖症Ⅰ型 黏多糖贮积病Ⅰ型

黏多糖贮积病Ⅰ型是由溶酶体中的 α -L-异脲酸酶水平低下引起的，这种酶能阻止糖胺聚糖的分解，导致它们在全身骨骼、肌肉、内脏器官等组织中积聚，引起各种症状，如角膜浑浊和特征性容貌。

特征性容貌
身长矮
脐疝
腹股沟疝
反复发作的中耳炎
角膜浑浊，青光眼
蒙古斑



容易
出现于全身
的症状

※并非所有症状都会出现。

具体症状

- 全身有可能会有蒙古斑。
- 具有头大，颈短，舌头大，嘴唇厚等有特征的容貌。
- 由于角膜浑浊引起的视力下降，失聪，反复发作的中耳炎。
- 肝脏，脾脏增大造成腹部膨大。
- 容易出现心脏瓣膜疾病，脐疝，腹股沟疝。

ゴーシェ病 高雪氏病

高雪氏病是由于细胞溶酶体中的葡萄糖脑苷酶水平低下引起的，它阻止了葡萄糖脑苷这种物质的分解，导致葡萄糖脑苷在肝脏、脾脏和骨髓中堆积，引起各种症状。

主要症状

痉挛
斜视
难以张口
肝脏脾脏变大



骨头痛
骨变形
易骨折
易出血
不容易止血
贫血
成长缓慢

容易
出现于全身
的症状

※并非所有症状都会出现。

具体症状

- 肝脏，脾脏增大，可以肉眼判断腹部的膨大。
- 有贫血，或者因为血小板减少造成容易出血。
- 骨质变弱，易变性，有时骨头会非常疼痛，容易引起骨折。
- 根据疾病的种类，有些会伴有神经症状（痉挛等）。

ムコ多糖症Ⅱ型 黏多糖贮积病Ⅱ型

黏多糖贮积病Ⅱ型是由于溶酶体中的异脲酸2-硫酸酯酶水平低下引起的，这种酶能阻止一种叫做糖胺聚糖的物质的分解，导致糖胺聚糖在骨骼、肌肉、器官和全身其他组织中堆积，引起各种症状，包括关节症状和骨骼畸形。

主要症状

极速的成长
语言延迟
脐疝
腹股沟疝
反复发作的中耳炎
蒙古斑



肝脏脾脏变大
骨骼关节的变形

容易
出现于全身
的症状

※并非所有症状都会出现。

具体症状

- 全身有可能会有蒙古斑。
- 在幼儿期迅速成长，鼻子大，嘴唇厚，舌头大，牙床厚，耳垂硬而厚。
- 肝脏，脾脏增大造成腹部膨大。
- 容易出现心脏瓣膜疾病，脐疝，腹股沟疝。