

国の実証事業 (2疾患)	脊髄性筋萎縮症(SMA) 	脊髄の運動神経細胞の病変によって起こる神経原性の筋萎縮症で、筋力が進行性に低下してくる病気です。乳児に発症するタイプは寝たきりとなります。早期に治療すると発症を抑えることが期待できます。 https://www.sma-rt.org/sma.html
	重症複合免疫不全症(SCID) 	うまれつきにあらゆる病原体の感染から体を守る免疫システムの一部に不具合がある病気の総称です。風邪症状がなかなか治らず、何度も入院治療し、重症化すると致死的となりやすい病気です。感染症にかかる前に早期に根治治療をおこなうと改善します。 https://pid-nbs.jp/scid.html
沖縄県事業 (8疾患)	ライソゾーム病 ムコ多糖症 I 型 ムコ多糖症 II 型 (ハンター症候群) ムコ多糖症 IVA 型 (モルキオ A 症候群) ムコ多糖症 VI 型 (マルトラミー症候群) ムコ多糖症 VII 型 ファブリー病*男児のみ ポンペ病 	ヒトの生きている細胞内には古くなっていらなくなったものを多種類の酵素で分解する細胞内小器官ライソゾームがあります。その分解されたものの一部は再利用されます。ライソゾーム病とはその分解する酵素の一部が生まれつき機能しないために、ライソゾームの中に分解されないものが徐々に蓄積して細胞の機能を失い、体中のいろんな臓器も機能を失い、進行していく病気です。こどもが成長するにつれて、お座りや独り歩きができない、言葉が出ない、あるいはこれまで歩いていたのに、しゃべれていたのにできなくなった、けいれん発作といった症状がでてきて、進行すると寝たきりとなる病気があります。症状が出現する前に造血幹細胞移植や酵素を補充する治療法などがあります。ファブリー病は男性に症状が強く見られます。 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4063
	副腎白質ジストロフィー (ALD) *男児のみ 	極長鎖脂肪酸の分解に関わるペルオキシソームの膜蛋白の異常により極長鎖脂肪酸が分解できずに蓄積して起こる病気です。脳や脊髄の脱髄や神経細胞の変性、副腎の機能不全を特徴とする病気です。小児の発症する場合、知能低下、行動の異常、視力低下、色素沈着など現れて、さらに進行すると通常1～2年で寝たきりとなります。症状が出現する前に造血幹細胞移植を行うと発症を抑えることが期待できます。 https://www.nanbyou.or.jp/entry/186