

赤ちゃん、お誕生おめでとうございます

保護者の皆様方へ

先天性代謝異常等検査のお知らせ

福島県

先天性代謝異常等検査とは、見かけは元気でも生まれつき持っている病気を早期に発見し、適切な治療を行うことにより、障がいの発生を未然に防ぐための大切な検査です。

検査の対象となる病気の種類(20疾患)

1. アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	4. ガラクトース血症
2. 有機酸代謝異常症 (7疾患)	5. 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)
3. 脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	6. 先天性副腎過形成症

(対象疾患の詳細は、裏面をご覧ください。)

以下の内容をよくお読みになり、ぜひ検査をお受けください。

- 検査は生後4～6日目の赤ちゃんのかかとからごく少量の血液を採取して行います。採血は出産された医療機関等で行い、検査は専門の検査機関で行います。
- 検査料は福島県が負担しますので無料です。採血料と検体郵送料は、保護者様の負担となります。
- 検査の結果は、採血してから概ね一週間以降に報告します。再検査が必要な場合や精密検査が必要とされた場合は、医療機関(主治医等)から保護者様に連絡します。
- 精密検査が必要と判断された場合、検査機関から管轄の保健福祉事務所・中核市へも結果を通知します。
- 検査する病気の中には、風邪等をきっかけに脳症や乳幼児突然死を起こす原因となるものがあるため、早期発見と治療が重要となります。
- 治療を必要としない軽症の病気が発見される可能性があります。また、新生児期に軽度の異常で発見されても、やがて検査値が正常化することがあります。
- 特に軽症の場合、新生児期の血液では病気を発見できないことがあります。
- 重度の場合には、検査結果が判明した時にはすでに発症していることがあります。
- 特に重症の場合には、治療効果が十分得られないこともあります。
- 対象疾患以外の疾患が疑われる場合は、専門医師の指導助言を基に再検査あるいは精密検査について医療機関(主治医等)から保護者様に連絡します。
- この検査で集積したデータは先天性代謝異常等疾患の原因究明や治療研究に使用することがありますが、氏名等の個人情報 は福島県個人情報保護条例に従って厳重に管理します。

※ 赤ちゃんは胎盤を通じて母親の血液の影響を受けることから、母親の代謝異常等が見つかる場合があります。

検査を希望される方は、下記の先天性代謝異常等検査申込書に必要事項を記入し、採血医療機関へお申し込みください。(里帰り出産などの方は、当面の連絡先を記入してください。)

キリトリ

先天性代謝異常等検査申込書

採血医療機関名

病(医)院長 様

「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み、検査を受けることを承しましたので検査を申し込みます。

申込月日

年

月

日

※お子さんのお名前が決まっている場合は、記入してください。

ふりがな		新生児の欄	生年月日	年	月	日生	
母の氏名			ふりがな				続柄
			※ 名前				
連絡先・住所	(〒 -) 住所		電話番号	()			

先天性代謝異常等検査

対象疾患	検査する疾患および症状
アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	アミノ酸の代謝過程の障害で、体内に有害なアミノ酸がたまる病気です。 〔フェニルケトン尿症、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1型、アルギニノコハク酸尿症〕
有機酸代謝異常症 (7疾患)	アミノ酸の代謝過程の障害で、体内に有機酸がたまる病気です。 〔メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、 メチルクロニトルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症、 複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型〕
脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	脂肪酸の代謝過程の障害で、空腹のときなどにエネルギー産生ができなくなる病気です。 〔中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、 三頭酵素/長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症、 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 1 欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2 欠損症〕
ガラクトース血症	糖の代謝過程の障害で、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を起こす病気です。
先天性甲状腺機能低下症	甲状腺ホルモンが分泌されず、成長や知能発達の遅れなどの症状を起こす病気です。
先天性副腎過形成症	副腎で作られる生命維持に必要なホルモンが作られず、脱水症状や発育不良などを起こす病気です。

※ 御不明な点は医療機関または福島県こども未来局子育て支援課までお問い合わせください。

〈 実施主体 〉 福島県こども未来局子育て支援課 TEL 024-521-8205

〈 委託検査機関 〉 公財)福島県保健衛生協会 検査課 TEL 024-546-0506 (内線 156)

採血協力医療機関 様

先天性代謝異常等検査申込書は、検査の承諾書を兼ねております。

保護者の方に記入をお願いし、貴機関で保管(1年間)してください。