

# 先天性代謝異常等検査のご案内



先天性代謝異常等検査は、生後4～6日の赤ちゃんを対象とした検査です。見かけは元気な赤ちゃんであっても、生まれつき病気を持っていることがあります。病気の中には、早く見つけて治療することにより、発症を予防し、障害を防ぐことができるものがあります。

この検査はそのような病気を発症する前に見つけて、すぐに効果的な治療を始めるための大切な検査です。

## 新しい検査法(タンデムマス法)が導入されました。

### 検査対象が6疾病→20疾病に拡大

新潟県及び新潟市では、新潟県内の分娩取扱医療機関で平成25年1月1日以降に生まれたお子様を対象に、タンデムマス法による検査を導入します。

これまでの検査法に比べて、より多くの疾病を早期に発見することが可能になり、小児突然死や急性脳症などの予防につながります。

## 検査を行う20疾病

区分	検査対象疾病（下線は従来からの6疾病）
アミノ酸代謝異常	<u>フェニルケトン尿症</u> 、 <u>メープルシロップ尿症（楓糖尿症）</u> 、 <u>ホモシスチン尿症</u> 、 <u>シトルリン血症1型</u> 、アルギニノコハク酸尿症
有機酸代謝異常	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG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	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（MCAD 欠損症）、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（ VLCAD 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（TFP /LCHAD 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（CPT2欠損症）
その他	ガラクトース血症、先天性副腎過形成症、先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）

## 検査の方法

生後4～6日（出生日は0日と数えます。）の赤ちゃんのかかから微量の血液を採取して行います。

右の申込書にご記入の上、出産する分娩取扱医療機関へ提出してください。

## 検査費用

検査料は県（又は新潟市）が負担しますが、採血などの指導管理料は自己負担となります。

## 検査結果等について

概ね検査後約2週間で結果が判明し、採血した医療機関を通じてお知らせします。

## 申し込みにあたっての注意事項

- この検査では、まれに疾病を発見できない場合や、お子さんが生まれてすぐに発症した際には検査が間に合わない場合があります。
- 検査のためにいただいた個人情報、本検査の目的以外には使用しません。ただし、申込時に同意いただいた場合に限り、他の病気の診断法の開発等に用いる場合に備えて、検査を終えた血液ろ紙を、検査機関で一定期間保管させていただきます。

ご不明な点は採血する医療機関にお問い合わせください

# 先天性代謝異常等検査申込書

申込者 (保護者)	住 所			
	郵便番号		電話番号	
	氏 名			
検査を受ける 赤ちゃん	生年月日	年	月	日
検査結果の 連絡先	住 所			
	郵便番号		電話番号	
	世帯主氏名			

先天性代謝異常等検査（19疾病）を受けたいので申し込みます。

年 月 日

保護者 氏名

印

病院

様

医院

検査を終えた血液ろ紙の保管について（ ）内のいずれかを○で囲んでください。

上記の検査を終えた血液ろ紙を、他の病気の診断法の開発や検査法の改良などの検討に用いる場合に備えて、検査機関において10年間保管することに

〔 同意します ・ 同意しません 〕

個人情報の保護には十分に配慮しています。

上記項目に同意いただけなかった場合でも、被検者や家族の方が不利益を被ることはありません。

