

## 先天性代謝異常等検査について（説明書）

～赤ちゃんの健康のため ぜひこの検査をおすすめします～

### 検査について

先天性代謝異常等検査は、県内で出生する全ての新生児を対象とした検査です。

先天性の疾病は、見かけは元気でも、心身の発育に必要なある種の酵素が生まれつき欠けていたり、ホルモン合成の異常等が原因で起こる病気で、そのまま放置しておくと知能障害や、発育障害を起こすことがあります。これらの疾病の中には、早期に見つけて適切な治療をはじめることにより、障害の発生を予防したり、軽減したりすることができるものがあります。そのような疾病を早期発見するための大切な検査です。

### 検査対象となる疾病（①から⑳の20疾病）

★タンデムマス検査法の導入により、平成25年4月1日から④～⑯の疾病が追加されました。また、平成29年度より⑰の疾病が追加されました。

先天性代謝異常症	アミノ酸代謝異常症	<p>アミノ酸の代謝でアンモニアを処理する過程に障害のある病気で、けいれんや嘔吐、精神運動発達の遅れ、脳障害などの症状を起こします。薬と食事療法で治療します。</p> <p>①フェニルケトン尿症 ②メープルシロップ尿症（楓糖尿症） ③ホモシスチン尿症 ④シトルリン血症1型 ⑤アルギニノコハク酸尿症</p>
	有機酸代謝異常症	<p>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。けいれんや嘔吐などの症状を起こしたり、突然死の原因となることもあります。薬と食事療法で治療します。</p> <p>⑥メチルマロン酸血症 ⑦プロピオン酸血症 ⑧イソ吉草酸血症 ⑨メチルクロトニルグリシン尿症 ⑩ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症） ⑪複合カルボキシラーゼ欠損症 ⑫グルタル酸血症1型</p>
	脂肪酸代謝異常症	<p>エネルギーをつくる過程に障害のある病気です。筋肉の動きが弱まったり、血糖値の低下による突然死の原因になったりします。薬とエネルギー摂取に関する生活指導等により治療します。</p> <p>⑬中鎖アシル CoA 脱水素酵素（MCAD）欠損症 ⑭極長鎖アシル CoA 脱水素酵素（VLCAD）欠損症 ⑮三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素（TFP/LCHAD）欠損症 ⑯カルニチン/長鎖アシル CoA 脱水素酵素（TFP/LCHAD）欠損症 ⑰カルニチン/短鎖アシル CoA 脱水素酵素（TFP/LCHAD）欠損症</p>
	糖代謝異常症	<p>母乳やミルクに含まれる乳糖のうちのガラクトースをうまく処理できないために、精神運動発達の遅れや白内障等の症状、肝臓の働きが低下したりします。乳糖を除去したミルクを与えるなどの処置で、障害の発生を予防します。</p> <p>⑱ガラクトース血症</p>
内分泌疾患		<p>副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。脱水症状や発育不良を引き起こすことがあります。薬としてホルモン投与することにより発症を予防します。</p> <p>⑲先天性副腎過形成症</p>
		<p>甲状腺から分泌される甲状腺ホルモンが不足する疾患です。このため、心身の成長や知能の発達に障害がでることがあります。薬としてホルモン投与をすることにより発症を予防します。</p> <p>⑳先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）</p>

# 先天性代謝異常等検査申込書

医療機関の長

様

私は「先天性代謝異常等検査について」を読み、また、医療機関から説明を受け、奈良県が行う先天性代謝異常等検査及び個人情報の取扱いについて理解し同意しますので、出産した子どもの先天性代謝異常等検査を、

申し込めます

申し込みません

(どちらかに○をつけてください。)

申込年月日 令和 年 月 日

保護者住所 〒

電話番号 ( )

(自宅・携帯)

(※必ず連絡のとれる連絡先をご記入ください)

保護者署名

●里帰り等で退院後に、上記と連絡先が異なる場合

住所 〒 様方

電話番号 ( )

## 検査方法

赤ちゃんが生まれた医療機関で生後5～7日目（哺乳開始後3～4日経過後、哺乳状況や体重により時期は多少変わることもあります）に、赤ちゃんの足の裏などからごく少量の血液をろ紙で採取し、医療機関から専門の検査機関へ送付して検査します。

## 検査費用

検査費用は、奈良県が負担しますが、採血及び検体送付にかかる費用（採血指導料等）は自己負担となり、医療機関へお支払いいただきます。

## 検査結果等

検査結果は、医療機関から説明を受けてください。

検査の結果、異常がない場合は、1ヶ月健診の際などに通知されます。（医療機関によっても異なりますのでご確認ください。）再検査、精密検査を要する場合は速やかに通知されますので必要に応じ説明を受け、指示に従って検査を受けましょう。また、母子健康手帳には結果を記入する欄がありますので、記録してください。

### ◆再検査とは

初回検査で、確実に正常と判断できない場合に、念のためもう一度行う検査です。

### ◆要精密検査とは

初回検査または再検査の結果、疾病の疑いがある場合で、確認のための更に詳しい検査を要するという事です。「要精密検査」という結果がでて、すべての赤ちゃんが病気と診断される訳ではありませんが、速やかに精密検査医療機関（小児科）で検査を受けてください。

## 個人情報取り扱いについて 【※必ずお読みください】



- ① 再検査、要精密検査の結果が出た場合、検査機関から奈良県へ報告があります。「要精密検査」と報告された場合には、申し込みの際に記載いただいた連絡先等の情報の提供を受け、保健所保健師が赤ちゃんの体調や受診状況等をお尋ねしますので、ご心配なことがありましたらご相談ください。
- ② 奈良県では対象疾病の疑いのある赤ちゃんを確実に発見し、早期に適切な治療等に結びつけることができたか等、この公的検査事業の有効性の検証を目的に、検査の実施結果や検査後の療養状況の情報を収集、分析し検討を行います。赤ちゃんや保護者のお名前、①で把握した内容等の個人情報は、他の目的で使用することはなく、奈良県個人情報保護条例に従って厳重に管理します。

## 【申込み方法】

上記の説明及び「個人情報の取り扱い」をご了解いただけましたら、申込書に必要事項を記入、署名し、医療機関へ提出してください。

### 🍀 検査で病気とわかったら・・・

先天性代謝異常症や内分泌疾患専門の小児科医療機関で治療を行います。

一部の疾患については、「小児慢性特定疾病医療費助成制度」及び「指定難病医療費助成制度」により医療費の助成を受けられる場合がありますので、主治医や保健所に相談してください。

奈良県医療政策局健康推進課  
母子保健・人材確保対策係  
ダイヤルイン：0742-27-8661