

## 先天性代謝異常検査等の説明書～岐阜県先天性代謝異常検査等事業について～

先天性代謝異常検査等は、生後4～6日の赤ちゃんを対象とした検査です。見かけは元気で、生まれつき病気をもっていることがありますが、病気の中には、早く見つけて治療をはじめることにより、障害などの発生を防ぐことができるものがあります。先天性代謝異常検査等は、そのような病気の症状がでる前に見つけて、すぐに効果的な治療をはじめためるための大切な検査です。

### 検査の対象となる病気の種類

|   |                |   |
|---|----------------|---|
| ① | 先天性甲状腺機能低下症    | 成長や知能発達遅れの症状を起こします。   |
| ② | 先天性副腎過形成症      | 脱水症状や発育不良等を起こします。   |
| ③ | ガラクトース血症       | 精神運動発達遅れのや白内障等の症状を起こします。  |
| ④ | フェニルケトン尿症      | 精神運動発達遅れのや、けいれん、色素欠乏等の症状を起こします。   |
| ⑤ | メープルシロップ尿症     | 意識障害やけいれん等の症状を起こします。  |
| ⑥ | ホモシスチン尿症       | 知的障害や精神症状、骨格異常等の症状を起こします。   |
| ⑦ | シトルリン血症1型      | 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、劇障害などの症状を起こします。お薬と、食事療法で治療します。                |
| ⑧ | アルギニンコハク酸尿症    |   |
| ⑨ | メチルマロン酸血症      |   |
| ⑩ | プロピオン酸血症       |   |
| ⑪ | イソ吉草酸血症        | 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、けいれんや嘔吐などの症状を起こしたり、突然死の原因になったりします。お薬と食事療法で治療します。        |
| ⑫ | メチルクロトニルグリシン尿症 |   |
| ⑬ | H M G 血症       |   |
| ⑭ | 複合カルボキシラーゼ欠損症  |   |
| ⑮ | グルタル酸血症1型      |   |
| ⑯ | M C A D 欠損症    |   |
| ⑰ | V L C A D 欠損症  | エネルギーを作る過程に障害のある病気で、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。お薬とエネルギー摂取に関する生活指導により治療します。 |
| ⑱ | T F P 欠損症      |   |
| ⑲ | C P T 1 欠損症    |   |
| ⑳ | C P T 2 欠損症    |   |

※先天性代謝異常検査等では上記20疾患以外に二次疾患(GACT欠損症・全身性カルニチン欠乏症・グルタル酸血症2型)が発見される場合があります。

### 検査についてご理解いただきたいこと

- 検査する病気は、風邪等をきっかけに脳症や乳幼児突然死を起こす原因の一つであるため、早期発見・治療が必要となります。
- 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が、特に軽症の場合、新生児期の血液では発見できないことがあります。
- 出産直後に発症する場合は、検査結果が間に合わないことがあります。
- 特に重症な場合など病気の程度により障害の程度を軽くすることができても、治療の効果が十分得られない場合もあります。
- 新生児期に軽度の異常で発見されたのに、経過を見ているとやがて検査値が正常化する場合があります。(平成30年4月1日～)



# 先天性代謝異常検査等申込書

医療機関の長及び主治医 様

私は「先天性代謝異常検査等の説明書」を読み、また、医療機関から説明を受け、先天性代謝異常検査等事業及び個人情報取扱いについて理解しましたので、出産した子どもの先天性代謝異常検査等を

申し込みたいです

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                 | 平成 | 年 | 月 | 日 |
| 住所                    |    |   |   |   |
| 電話番号                  | (  | ) | — |   |
| ※必ず連絡のとれる番号を記入してください。 |    |   |   |   |
| 保護者の署名                |    |   |   |   |
|                       |    |   |   | 印 |

※退院後に里帰りされる場合等の連絡先を記入してください。

|      |   |   |   |    |
|------|---|---|---|----|
| 住所   |   |   |   |    |
| 電話番号 | ( | ) | — |    |
|      |   |   |   | 様方 |

# 普及中等査常異種升割天赤

第 期検査の検査結果報告

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

検査結果の通知方法

## 検査の申し込み方法

申込書に必要事項を記入し、押印のうえ、医療機関に提出してください。

## 検査の費用

岐阜県内の医療機関で検査した場合、検査費用は岐阜県が負担しますが採血及び検体送付にかかる費用は自己負担となります。(岐阜県にお住まいの方で、他の都道府県の産科医療機関等で出産される場合は、それぞれの都道府県の検査制度により検査を受けることができます。検査費用についてはは出産される医療機関の住所地を管轄する都道府県及び政令市に直接お問い合わせください。)

## 検査の方法

赤ちゃんが生まれた医療機関で、生後4～6日に赤ちゃんの足の裏からごく少量の血液を取って行います。血液は医療機関から専門の検査機関(一財)岐阜県公衆衛生検査センター)に送り、検査します。

## 検査結果のご連絡方法

検査結果は医療機関の主治医から説明を受けてください。また、検査の結果は母子健康手帳に記入しておきましょう。(結果説明の方法・時期は医療機関によって異なりますので確認してください。)

## 検査の結果について ～再検査と確認検査(精密検査)の違い～

■再検査とは…  
最初の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。出産した医療機関等で行います。

■確認検査(精密検査)とは…  
初回検査あるいは再検査の結果、病気の疑いがある場合で、更に詳しい検査を行うことです。確認検査が必要となった場合は、検査を受けた医療機関等の主治医の指示に従って、速やかに確認検査医療機関(小児科)を受診しましょう。なお、確認検査を受けた赤ちゃんが、すべて病気と診断されるわけではなく、病気と診断される割合は、確認検査となる赤ちゃんの3人に1人くらいです。また、まれに、保護者(無症状)の病気が発見されることがあります。

■確認検査が必要となった場合のご支援  
確認検査が必要となった場合には、(一財)岐阜県公衆衛生検査センターから岐阜県庁母子保健所管課及び所管保健所に報告され、保健所保健師が赤ちゃんの体調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。

■個人情報取り扱い  
県では、病気の赤ちゃんを確実に発見し適切な治療に結びつけることができたか検査事業の有効性を評価するために、検査結果、確認検査結果、療養支援状況を集積・分析し岐阜県が設置する先天性代謝異常検査等事業検討会で検討します。なお、検査の実施や検査後のご支援などで把握した赤ちゃんや保護者のお名前等の個人情報は、岐阜県個人情報保護条例に従って厳重に管理します。

## 検査で病気だとわかったら…

代謝異常疾患や、内分泌疾患の専門の小児科医が治療します。一部の病気については、小児慢性特定疾病医療費助成制度により、医療費の助成が受けられる場合がありますので主治医に相談してください。

## 検査の流れ

