

《赤ちゃんの心身障害を予防するための先天性代謝異常等検査のお知らせ》

県では、発見が遅れると重い障害の原因になる生まれつきの疾患を早期に発見し、治療するため、全ての赤ちゃんを対象に検査を行っています。

~~~~~

### ○検査対象疾患

裏面に掲げる 19 の疾患について検査します。

※対象疾患を発見することができないこともあります。また、対象疾患以外の疾患が発見された場合も、検査対象疾患と同様にお知らせします。

### ○検査方法

赤ちゃんが生まれて 5 日目から 7 日目までに足のかかところから少量の血液を採り、検査機関へ送り検査します。

【費用】検査料は無料ですが、医療機関が行う採血料等は自費となります。

### ○検査結果

異常がない場合は、採血した医療機関から 1 か月健診等の際にお知らせします。

### ○再検査が必要な場合

軽度の異常又は疑いがある場合は再度採血し、検査を行いますので、医療機関の指示に従ってください。

### ○精密検査について

基準値を大きく超える場合や治療の緊急性が高い疾患の疑いがある場合等は速やかに精密検査を受ける必要がありますので、医療機関の指示に従ってください。※

【費用】疾患によっては検査が保険収載されておらず、全額自費となるものもあります。

※一部の疾患を除く先天性代謝異常については、精密検査のため、東北大学病院小児科の受診が必要となる場合があります。

上記について御了解いただき、検査を希望する方は下記の申込書に記入して医療機関に提出してください。

.....切り取り線.....

### 先天性代謝異常等検査申込書

先天性代謝異常等検査を申し込みます。

平成 年 月 日

医療機関

赤ちゃんの生年月日 (平成 年 月 日)

{ \_\_\_\_\_ }

} 長殿

住所 { 〒 \_\_\_\_\_ }

母氏名 \_\_\_\_\_

児氏名 \_\_\_\_\_

電話番号 \_\_\_\_\_

.....折り線 (山折り).....

※申込書は複写になっています。上の折り線から裏側へ折り、ボールペン等で強く書いてください。

## ○検査で発見することができる疾患

| 検査対象疾患      |          | 症状及び治療法等                                                                      |                                                                                                        |
|-------------|----------|-------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 先天性代謝異常     | アミノ酸代謝異常 | フェニルケトン尿症                                                                     | タンパク質の原料となるアミノ酸をうまく処理できず、知能障害や脳梗塞、重度の体調不良等を生じる疾患です。<br>治療は治療用特殊ミルクを用いた食事療法と投薬を行います。                    |
|             |          | ホモシスチン尿症                                                                      |                                                                                                        |
|             |          | メープルシロップ尿症                                                                    |                                                                                                        |
|             |          | 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  | メチルマロン酸血症                                                                     | タンパク質を体内で処理するときに見える有機酸がうまく処理されず、体内で増加し重度の体調不良等を生じる疾患です。<br>治療は治療用特殊ミルクを用いた食事療法と投薬を行います。                |
|             |          | 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                                                               |                                                                                                        |
|             |          | 複合カルボキシラーゼ欠損症                                                                 |                                                                                                        |
|             | 脂肪酸代謝異常  | MCAD欠損症                                                                       | 脂肪の成分である脂肪酸の利用がうまくできず、長時間の絶食や感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに重度の体調不良を生じます。<br>治療は脂肪の摂取制限や、治療用特殊ミルクを用いた食事療法を行います。 |
|             |          | VLCAD欠損症                                                                      |                                                                                                        |
| 三頭酵素欠損症     |          |                                                                               |                                                                                                        |
| CPT1欠損症     |          |                                                                               |                                                                                                        |
| ガラクトース血症    |          | 母乳やミルクに含まれる糖のうちガラクトースの処理ができず、肝機能の低下等を生じます。<br>治療は治療用特殊ミルクを用いた食事療法を行います。       |                                                                                                        |
| 先天性甲状腺機能低下症 |          | 甲状腺ホルモンが不足し、成長や発達の遅れを生じます。<br>治療は甲状腺ホルモンの投与を行います。                             |                                                                                                        |
| 先天性副腎過形成症   |          | 副腎皮質ホルモンが不足し、皮膚の黒ずみ、哺乳が弱く体重が増えない、重度の脱水等の副腎不全症状等を生じます。<br>治療は副腎皮質ホルモンの投与を行います。 |                                                                                                        |