

保護者の皆様へ

赤ちゃんの健康のため、この検査を受けましょう。

新生児マススクリーニング事業

## 先天性代謝異常等検査について

富山県では、すべての赤ちゃんに、生まれつき体の代謝を助ける酵素や内分泌（ホルモン）等に異常がないかを調べる検査を行っています。

この検査で、早期に病気を発見することによって、障害の発生と重症化を予防することができます。

### ■対象者

富山県内の医療機関で生まれ、保護者がこの検査を希望する、生後4～6日頃の赤ちゃん

### ■検査方法

赤ちゃんのかかと等からほんの少しの血液を採血し、ろ紙にしみ込ませて検査します。

### ■検査申し込み

この説明書をよくお読みになり、「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」に必要事項を記入して、医療機関にお申し込みください。

### ■検査結果

医療機関から結果をお伝え（母子健康手帳への記載等）します。なお、再検査または精密検査が必要な場合は、速やかに医療機関からご連絡します。精密検査等が必要な場合は、県厚生センターまたは富山市の各保健福祉センターの保健師が相談に応じます。

### ■検査費用

検査費は無料です。（ただし、医療機関での採血の費用は自己負担となります。）

### ■個人情報の保護について

検査の精度を管理することを目的に、県が精密検査結果等を医療機関に確認する場合があります。プライバシーの保護に十分配慮するとともに、他の目的で使用することは一切ありません。

## 検査の対象となる病気 (20疾患)

### 1 アミノ酸の代謝異常\*

フェニルケトン尿症  
シトルリン血症 1型

メープルシロップ尿症  
アルギニノコハク酸尿症

ホモシスチン尿症

### 2 有機酸の代謝異常\*

メチルマロン酸血症  
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)

プロピオン酸血症

イソ吉草酸血症  
複合カルボキシラーゼ欠損症  
グルタル酸血症 1型

### 3 脂肪酸の代謝異常\*

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 (CPT1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)

### 4 糖の代謝異常

ガラクトース血症

### 5 内分泌の病気(ホルモンの異常)

先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症) 先天性副腎過形成症

\*タンデムマス法による検査 (H26.3月～実施)

【検査機関：富山県衛生研究所】

病気の内容は、裏面Q&Aをご覧ください。

<問い合わせ先> 富山県厚生部健康課 母子・歯科保健係 TEL 076-444-3226

# 先天性代謝異常等検査がより充実するための お 願 い

検査を申し込む際は、以下の説明をお読みいただき、医療機関に提出してください。

## ■追跡調査の実施について

富山県では、先天性代謝異常等検査の有効性を評価するために、病気が確実に発見され、適切に治療されているか等の患者さんの情報を収集し、治療成績を検証するなど、追跡調査を行っています。

## ■先天性代謝異常等検査を終えた血液ろ紙の使用について

検査終了後のろ紙は、先天性代謝異常等に関する検査法の改良や新しい検査法の開発等の貴重な検体となります。富山県では、検査終了後のろ紙を使用して調査研究を行う場合には、研究の妥当性や方法、ろ紙の取扱いが適切におこなわれるかなどについて、県衛生研究所の倫理審査委員会で承認を受けることとしております。(審査内容については、ホームページで公開します。)

保護者の皆様には、「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」にご記入の際、先天性代謝異常等検査を終えた血液ろ紙の使用について、同意くださいますようお願いいたします。また、同意いただいたろ紙は、5年間保管することとしています。

\*なお、「同意しません」を選ばれても何の不利益等もありませんのでご安心ください。

\*また、一度同意いただいた場合でも、いつでも撤回することができます。同意を撤回される場合は、申込書兼同意書(本人控え)下部の撤回書に署名の上、該当部分を切り取って富山県衛生研究所(〒939 0363射水市中太閤山17-1)まで郵送してください。

## 先天性代謝異常等検査 Q & A

### 必ず受けないといけない検査なの？

この検査で見つかる病気には、放っておくと重い障害を引き起こすことがあるため、すべての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めします。全国すべての自治体が実施しており、検査は公費(採血費用は自己負担)で受けられます。

### 先天性代謝異常って何？

生まれつき酵素等が正常に働かず、「代謝」の流れがせき止められることで、異常なものが身体に溜まったり、必要なものが欠乏したりする結果、様々な症状を起こす病気です。

特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などにより治療します。

### 再検査、精密検査とは何でしょうか？

検査結果を①異常なし、②再検査、③精密検査が必要に分けて判定しています。

②は採血時期やろ紙の状態が適切でない場合や、病気と判断できない軽度の異常の場合などです。早めに再検査を受けましょう。③は、すぐに精密検査をした方がよい場合です。

### 再検査になった場合は、どうしたらよいのでしょうか？

この検査は、病気の可能性がある赤ちゃんを“拾い上げる”検査(スクリーニング検査)です。再検査となっても病気と決まったわけではありません。精密検査の結果“正常”と判定される場合も少なくありません。また、積極的な治療をしなくてもほとんど症状を示さないような“軽症例”と判断される場合もあります。再検査の結果は、約1週間ほどで判明しますが、万一、具合が悪いなどの症状がある場合は、医療機関にご相談ください。再検査の結果、基準値を越える場合には小児科を受診いただき、診察とより詳しい検査を受けることになります。

### この検査でどんな病気がわかるのですか？

この検査で発見される病気は、早期に発見することで、発症を予防、軽減することができます。しかし、特に重症な場合、十分に治療効果の得られないものや、軽症の場合には検査で発見できないものもあります。また、これらの病気の中には、遺伝的な病気も含まれます。

#### 1 アミノ酸の代謝異常とは

アミノ酸とはたんぱく質をつくる原料になる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかにより、細かく分類されます。早期治療により、発達の遅れや体調不良等を予防します。

#### 2 有機酸の代謝異常とは

害のある酸が体に蓄積し、意識障害やけいれん、突然死、発達の遅れなどの症状を起こします。

#### 3 脂肪酸の代謝異常とは

かぜを引いた時などに、血糖値の低下による突然死の原因になったり、筋肉の動きが弱まったりします。

#### 4 糖の代謝異常とは

ガラクトース血症

肝臓・腎臓の症状や白内障などの症状を起こします。

#### 5 内分泌の疾患(ホルモンの異常)

先天性甲状腺機能低下症

成長や発達の遅れ等の症状を起こします。

先天性副腎過形成症

脱水症状や発育不良などを起こします。

早期にホルモン補充療法を開始します。