

先天性代謝異常等検査のお知らせ

フェニルケトン尿症などの先天性代謝異常等の赤ちゃんは、生まれた時は全く健康に見えても適切な対応をとらないと身体障害や発達の遅れが発生したり、時には生命の危険にさらされる場合もあります。

しかし、これらの病気は早期に発見し、適切な治療を続ければ障害などの発生を未然に防ぐことができます。

神奈川県・横浜市・川崎市・相模原市では、下表記載の20疾患の検査を行っています。検査は生後5～8日に赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し、検査機関に送付して行います。検査の結果、万一精密検査を必要と判断された場合は、専門の医療機関にご紹介いたします。

この検査に要する費用は大きく分けて、検査料と採血料に区別できます。その内、検査料は無料（公費負担）ですが、採血料は保護者の方から採血する医療機関に支払っていただくこととなります。

<検査を行う疾患（計20疾患）>

アミノ酸代謝異常 （5疾患）	フェニルケトン尿症、メチルプロピオン尿症、ホリスチン尿症、シトルリ血症1型 アルギニンコハク酸血症
有機酸代謝異常 （7疾患）	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症 メチルクロニドグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸(HMG)血症 複合加糖キナーゼ欠損症、グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常 （5疾患）	中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症 極長鎖アシルCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症 三頭酵素(TFP)/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素(LCHAD)欠損症 カルニチン/リミトトランスフェラーゼ-1(CPT1)欠損症 カルニチン/リミトトランスフェラーゼ-2(CPT2)欠損症
その他 （3疾患）	ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症(中枢性を含む) 先天性副腎過形成症

この検査を希望される場合は、右の「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項を記入の上、医療機関に提出してください。

同意しない場合であっても、お産などで不利益を受けることは一切ありません。また、いったん同意しても撤回することができます。

神奈川県外の医療機関で出産される場合は、医療機関所在地の都道府県または政令指定都市にお問い合わせください。

個人情報の保護について：今回、ご提出いただきました氏名等の個人情報は、本検査の目的以外には使用いたしません。

（保護者用）

先天性代謝異常等検査申込書（控え）

検査申込日 令和 年 月 日

児の生年月日 令和 年 月 日（男・女）

母の氏名

採血医療機関名

（医療機関用）

先天性代謝異常等検査申込書

令和 年 月 日

採血医療機関名

児の生年月日 令和 年 月 日（男・女）

ふりがな
母の氏名

切
り
取
り
線

「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み了解し、
同意いたしましたので20疾患の検査を申し込みます。

（続柄）

保護者氏名

現住所（連絡先住所）

電話番号