

# 先天性代謝異常等検査のお知らせ

## ○先天性代謝異常等の検査を行う病気は

生まれつき体の中の栄養素を代謝するしくみや、ホルモンを作るしくみに異常があり、意識障害やけいれんなどの症状を引き起こし、知的障害などの障害を残すことがある病気です。

検査を受けて早期発見ができれば、食事療法や薬剤の投与等の治療により、病気の発症や重症化予防が可能です。

ただし、まれに、この検査で発見できない場合や、結果がわかる前に発症してしまう病気があります。

千葉市では先天性代謝異常の18疾患と先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症の20疾患の早期発見を目的に検査を行っています。

(詳細は下表を参考にしてください)

アミノ酸代謝異常 (5疾患)	フェニルケトン尿症、メチルグルコサミン尿症、ホリスチン尿症、ホリスチン血症1型、アルギニン酸血症
有機酸代謝異常 (7疾患)	メチルプロピオン血症、プロピオン血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトン酸血症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症、複合カルシウム欠損症、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 脱水素酵素欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症、加ニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 1欠損症、加ニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 2欠損症
糖質代謝異常 (1疾患)	ガラクトース血症
内分泌疾患 (2疾患)	先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症

※上記以外の病気が見つかる場合もあります。

## ○検査の受け方は

出産した医療機関等で日齢4~6日目(生まれた日を0日と数えます)に赤ちゃんの足の裏から少量の血液をとって検査します。検査は、委託検査機関で行います。右ページの申込書を記入して、医療機関に申し込みをしてください。

## ○検査の費用は

検査料は千葉市が負担します。ただし、採血料は自己負担となります。

また、精密検査が必要となった場合の費用は保険診療(一部自己負担)になります。

## ○検査結果は

検査後1~2週間に結果が判明します。1か月健診などの機会に確認してください。

再検査や精密検査が必要な場合は、医療機関から連絡がありますので必ず受けてください。精密検査結果について医療機関や千葉市健康支援課、保健福祉センター健康課から確認のため、連絡させていただく場合があります。

## ○個人情報保護について

検査の実施や追跡調査などで得られた成果は、研究目的で利用することや学会・論文で発表することはありますが、赤ちゃんの名前などの個人情報を公表することなく、ご本人とご家族のプライバシーは厳密に守られます。

## ○千葉県外の病院で出産される場合は

出産予定の医療機関または出産を予定している都道府県・政令指定都市の母子保健担当課にご確認ください。都道府県・政令指定都市により、検査方法や対象疾患・費用負担等が異なる場合があります。

【問合せ先】 千葉市保健福祉局健康部健康支援課 043-238-9925

# 先天性代謝異常等検査申込書

年 月 日

私は、左記の検査のお知らせを読み、検査を受けることに同意しましたので、検査を申し込みます。

児の生年月日 年 月 日

性 別 男 ・ 女

産婦(母)氏名

連絡先住所 〒 -

電話番号 - -

(日中連絡がつく連絡先を記入して下さい)