

# 先天性代謝異常等検査のお知らせ



茨城県では、生まれて間もないすべての赤ちゃんを対象として、先天性の病気の早期発見のための先天性代謝異常等検査を行っています。平成30年4月1日から、検査対象疾患を追加して、以下の20疾患の検査を実施しています。

## 先天性代謝異常等検査の対象となる病気

病気の名前		どのような病気か
アミノ酸代謝異常	フェニルケトン尿症, メープルシロップ尿症, ホモシスチン尿症, シトルリン血症1型, アルギニノコハク酸尿症	ミルクや母乳に含まれているタンパク質などの栄養素を適切に利用することができないため、赤ちゃんの体調を悪くしたり、成長発達に影響を及ぼしたりする可能性のある病気です。
有機酸代謝異常	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), 複合カルボキシラーゼ欠損症, グルタル酸血症1型	
脂肪酸代謝異常	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)	
糖質代謝異常	ガラクトース血症	
内分泌疾患	先天性副腎過形成症, 先天性甲状腺機能低下症	

これらの病気は、早期発見・治療することが発症の予防につながります。一方、病気によっては最重症の場合には検査を受ける前に発症したり、治療が難しい場合もあります。その場合でも早期の診断により障害の程度を軽くする効果が期待できます。

## ✿検査の申込みについて

県内の医療機関で出産し、検査を希望する場合は「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項をご記入のうえ、出産した医療機関へ提出してください。

## ✿検査の方法について

出産した医療機関において、日齢4～6日（出生当日は日齢0日と数えます）の赤ちゃんの「かかと」からごく少量の血液を採取し、専門の検査機関にて検査を行います。

出生体重が2,000g未満の赤ちゃんには再検査のご案内をさせていただきます。

## ✿検査費用の負担について

検査費用は、無料です。

（県内の医療機関で出産し検査を受けた場合は、検査の費用は茨城県が負担しております）

なお、医療機関で行う採血にかかる費用（採血料）は、保護者のご負担となります。



## ＊検査申込みにあたっての注意

- ① この検査では、まれに疾患を発見できない場合や、お子さんが生まれてすぐに発症した場合、検査が間に合わない場合があります。
- ② 検査のためにいただいた個人情報、本検査の目的以外には使用しません。ろ紙に採血した血液等は、3年間保存させていただいた後、個人情報が特定されない形で廃棄いたします。
- ③ 再検査や精密検査となった場合は、お住まいの市町村を管轄する保健所、保健センターへ連絡させていただく場合があります。

## ＊検査結果について

検査の結果は、採血してから概ね2週間後に採血を行なった医療機関に報告されます。保護者の方には、医療機関から検査結果をご連絡いたします。1か月健診などでご確認ください。検査結果は「正常（異常なし）」「再検査」「要精密」の3つの区分でお知らせいたします。

正常（異常なし）



今回の検査では異常は認められませんでした。

再検査



念のためもう一度検査を受けてください。  
出産した医療機関から再採血のご案内があります。

要精密



なるべく早く精密検査を受けましょう。  
要精密となった場合でも、専門の医療機関での検査で異常なしと判断される場合も少なくありません。しかし、なるべく早くに詳しい検査を受けた方がよいので、出産された医療機関とご相談のうえ専門の医療機関を受診してください。

## ＊もし異常が見つかったときは

精密検査の結果、病気と診断された赤ちゃんは、専門医の診察を受け、必要に応じて治療や生活の指導を受けてください。また、医療費の助成制度（小児慢性特定疾病）がありますので、お住まいの市町村を管轄する保健所にお問合せください。

保健所名	電話番号	管轄市町村
水戸保健所	029-244-2828	水戸市, 笠間市, 小美玉市, 茨城町, 大洗町, 城里町
ひたちなか保健所	029-265-5647	ひたちなか市, 東海村
常陸大宮保健所	0295-55-8424	常陸太田市, 常陸大宮市, 那珂市, 大子町
日立保健所	0294-22-4192	日立市, 高萩市, 北茨城市
鉾田保健所	0291-33-2158	行方市, 鉾田市
潮来保健所	0299-66-2118	鹿嶋市, 潮来市, 神栖市
竜ヶ崎保健所	0297-62-2172	龍ヶ崎市, 取手市, 牛久市, 守谷市, 稲敷市, 河内町, 利根町
土浦保健所	029-821-5398	土浦市, 石岡市, かすみがうら市, 美浦村, 阿見町
つくば保健所	029-851-9291	つくば市, つくばみらい市
筑西保健所	0296-24-3914	結城市, 筑西市, 桜川市
常総保健所	0297-22-1351	下妻市, 常総市, 坂東市, 八千代町
古河保健所	0280-32-3021	古河市, 五霞町, 境町

