

保護者の方へ

先天性代謝異常等検査事業のお知らせ

先天性代謝異常症とは、食べ物に含まれる栄養素を消化・吸収したり、不要になったものを排泄する「代謝」を行う酵素に生まれつき異常があるために、体内で栄養素のバランスが乱れて、様々な臓器に障害を起こす病気です。生まれたときは、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等の障害が発生する恐れがあります。

しかし、これらの病気は早期に発見し、適切な治療を受けることで、障害の多くを未然に防ぐことができます。「先天性代謝異常等検査事業」とは、代謝異常を早期に発見し適切な治療を行うことで、障害の多くを予防する事業です。

長野県では、長野県立こども病院に検査を委託し、タンデムマス法等の分析法を用いて、**25疾患(次頁)**の検査を実施しています。



検査について

生後4～6日頃に、医療機関(助産所)で赤ちゃんのかかところから少量の血液を検査用ろ紙に採取し、検査機関(県立こども病院)に送付して検査します。

費用のうち、検査料は無料(公費負担)ですが、採血料等は自己負担になります。

※費用の詳細については、医療機関にお尋ね下さい。

検査の結果について

検査の結果は、採血後2週間前後に出ます。

- ・「再採血」や「精密検査」が必要と判断された場合は、医療機関から連絡されます。
- ・「異常なし」と判定された場合は、1か月健診の時などに伝えられます。



検査の申込みについて

このお知らせをよくお読みいただき、「**先天性代謝異常等検査事業申込書兼同意書／撤回書**」に必要事項を記入の上、医療機関(助産所)に提出してください。

検査の対象疾患(25疾患)

アミノ酸 代謝異常症 (6疾患)

- ☆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I型
- ☆アルギニノコハク酸尿症
- ★高チロシン血症

有機酸 代謝異常症 (8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
- ☆メチルクロトニルグリシン尿症
- ☆ヒドロキシメチルグルタル酸(HMG)血症
- ☆複合カルボキシラーゼ欠損症
- ☆グルタル酸血症I型
- ★βケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸 代謝異常症 (8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)欠損症
- ☆カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I(CPT1)欠損症
- ☆カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II(CPT2)欠損症
- ★カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症
- ★全身性カルニチン欠乏症
- ★グルタル酸血症II型

糖質 代謝異常症 (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

☆：偽陽性、偽陰性が少なく治療効果があると判定されている病気です(一次対象疾患)。

★：現時点では、偽陽性、偽陰性の多いことが危惧され、一次対象疾患に分類されていない病気です(二次対象疾患)。

※検査、診察の過程で、検査対象疾患以外の病気やご家族の病気が見つかる場合があります。

病気が発見された場合の支援体制

長野県では、大切なお子様を守るため、先天性代謝異常等の病気が発見された場合、速やかに専門的な検査、治療及び支援が受けられるように、検査機関、医療機関、県及び市町村が連携した支援体制を整備しています。また、「長野県マス・スクリーニング連絡協議会」を設置し、専門家ネットワークと連携した事業体制を確保しています。

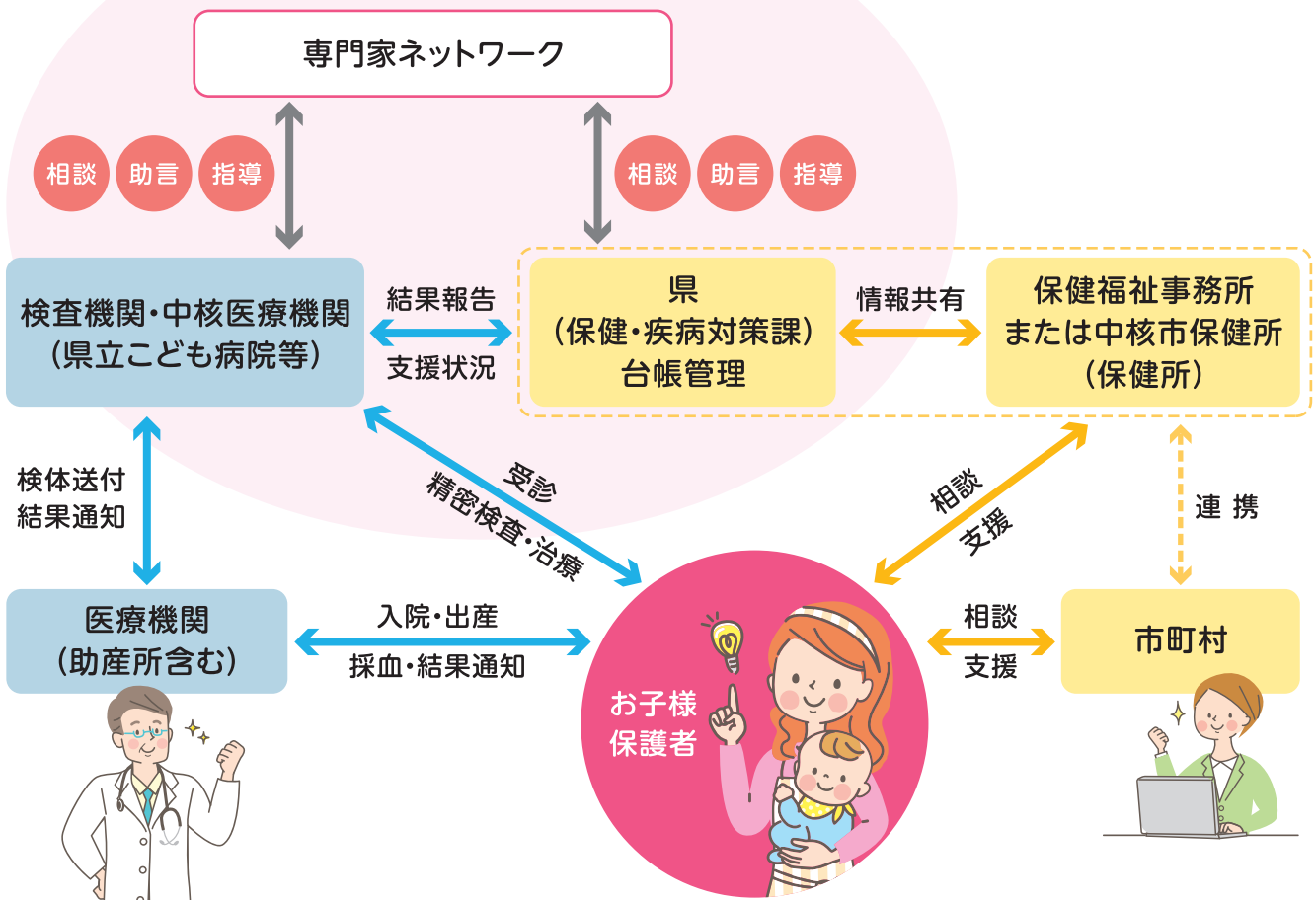
病気が発見された、あるいは疑われた場合、その結果は、検査機関から医療機関及び県に通知され、お住まいの地域の保健福祉事務所(保健所)へ連絡されます。

県は台帳を作成し、保健福祉事務所(保健所)から保護者の方へ連絡させていただき、お子様の状況を伺いながら必要な支援を行うとともに、必要に応じて、保護者の方の同意を得た上で、市町村と連携した支援を行っています。

また、長野県では検査機関の協力を得てこれらのお子様の追跡調査等を行っており、こうした仕組みによって先天性代謝異常等検査(先天性マス・スクリーニング)をよりよいものにするよう取り組んでいます。

なお、個人が特定されるような個人情報には厳重に保護管理しています。

長野県マス・スクリーニング連絡協議会



留意事項

<使用済みの血液ろ紙及び検査結果の取り扱いについて>

- 使用済みの血液ろ紙は5年間保存し、保存期間終了後に個人が特定できない形で破棄します。将来もしお子様に病気が発見された場合に、振り返って原因を検索するために、使用できる可能性があります。
- 使用済みの血液ろ紙及び検査結果は、検査法の検討及び検査技術の向上のために研究機関等が使用し、研究の成果等を学会等で発表する場合があります。具体的には個々の使用目的ごとに、医学倫理や個人情報保護に関する法令に従って研究機関の倫理委員会等により承認され、個人情報に十分に配慮し、個人が特定できない形で取り扱われます。実施に際しては拒否の機会が保障されます。
- 以上の取り扱いについては、「先天性代謝異常等検査事業申込書兼同意書／撤回書」に同意の有無を記入してください。なお、同意いただかなかった場合でも、不利益を被ることはありません。また、同意はあとから撤回することができます。

<その他>

- 検査のために収集した個人情報は、本検査事業の目的以外には使用しません。
- 長野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。

問合せ先

長野県健康福祉部保健・疾病対策課

☎026-235-7141 (平日 8:30~17:15)

赤ちゃんの健やかな成長のため、
先天性代謝異常等検査を受けましょう



長野県PRキャラクター
「アルクマ」
©長野県アルクマ

(令和6年4月発行)