

保護者の方へ

先天性代謝異常等スクリーニング検査のお知らせ

高知県では、フェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気をできるだけ早く見つけて治療につなげるために、生まれて間もない赤ちゃんを対象に検査を行っています。検査の対象となるのは裏面別表の20疾患で、どれも稀な病気ですが、発見が遅れて治療をしなかった場合には知的障害や発育障害などを起こすことがあります。しかし、早期に発見して適切な治療を行うことで病気による症状を防いだり、正常な発達も期待できるようになります。

検査は、生後4日から6日目頃に赤ちゃんのかかとからごく少量の血液をとって行い、検査の結果は概ね1か月以内にわかります。検査の結果が正常な場合は、お母さんの産後の健診時に採血した医療機関で結果票をお渡しします。再検査や精密検査が必要な場合は、採血した医療機関からご連絡いたします。

なお、この検査にかかる費用のうち、検査料は無料（高知県の負担）ですが、採血料については保護者の方の負担となります。また、医療の発展・検査精度の向上のため、調査・研究に検査データ等を使用する場合があります。その際には、個人情報の保護には十分に配慮いたします。

以上のことに同意して、検査を希望される場合は、下記の「先天性代謝異常等スクリーニング検査依頼書」に必要事項を記入し、医療機関に提出してください。

高 知 県

.....切り取り線.....

先天性代謝異常等スクリーニング検査依頼書

令和 年 月 日

医療機関 様

私は「先天性代謝異常等スクリーニング検査のお知らせ」を読んで、先天性代謝異常等スクリーニング検査を行うことに同意し、検査の実施を依頼します。

お母さんの氏名 _____

赤ちゃんの出生日 _____ 年 _____ 月 _____ 日
〒 _____

現 住 所 _____

自宅の電話番号 _____ (_____)

携帯の電話番号 _____

保 護 者 氏 名 _____ (直筆署名) 続 柄 _____

※里帰り分娩などで退院後の連絡先が現住所と異なる場合

〒 _____
住 所 _____

電話番号 _____ (_____)

連絡できる携帯の電話番号 _____

別 表

検査対象疾患

- ①フェニルケトン尿症
- ②メープルシロップ尿症
- ③ホモシスチン尿症
- ④ガラクトース血症
- ⑤先天性甲状腺機能低下症
- ⑥先天性副腎過形成症
- ⑦シトルリン血症 1 型
- ⑧アルギニノコハク酸尿症
- ⑨メチルマロン酸血症
- ⑩プロピオン酸血症
- ⑪イソ吉草酸血症
- ⑫メチルクロトニルグリシン尿症
- ⑬ヒドロキシメチルグルタル酸血症
- ⑭複合カルボキシラーゼ欠損症
- ⑮グルタル酸血症 1 型
- ⑯中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ⑰極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ⑱三頭酵素／長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症
- ⑲カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 1 欠損症
- ⑳カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - 2 欠損症

※上記に記載された対象疾患以外の代謝異常症が発見される場合があります。