

先天性代謝異常等検査のお知らせ

生まれてきた赤ちゃんには、ある種の酵素が不足する先天性代謝異常や、ホルモン分泌の異常など、健やかな発育に影響する可能性のある生まれつきの病気が隠れていることがあります。

これらの病気に適切な対応をとらないと、心身の成長・発達に遅れが生じたり、病気によっては時に生命の危険を伴う場合もありますが、早期に発見して適切な治療を開始すれば、障害などの発生を未然に防ぐことができます。

このような目的で、広島県及び広島市では下記の20疾患を対象に検査を行っています。

つきましては、以下の説明をよくお読みの上、ぜひ検査をお受けください。



検査の対象となる疾患

❖ アミノ酸の代謝異常症

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

❖ 有機酸の代謝異常症

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1型

❖ 脂肪酸の代謝異常症

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、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1（CPT-1）欠損症、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2（CPT-2）欠損症

❖ その他（糖の代謝異常、ホルモンの分泌異常など）

ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症



検査の対象となる方

広島県内で生まれたすべての赤ちゃん（新生児）



検査の方法

出産された医療機関で、生後5～7日（生まれた日を1日とする）の赤ちゃんの足の裏から少量の血液を採ります。採った血液を専門の検査機関に送り、検査を行います。



検査の費用について

検査の費用は無料です。

ただし、医療機関で行う採血に係る費用は自己負担となります。

（採血料は医療機関によって異なりますが、3,000円～4,000円程度必要です。）

検査の申込方法

広島県内にお住まいの方

●広島県内の医療機関で出産される場合

母子健康手帳の別冊に綴じ込んである「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み、「先天性代謝異常等検査依頼書」を出産される医療機関に提出してください

●広島県以外の医療機関で出産される場合

出産される医療機関の所在地の自治体の制度が利用できます。申込方法や費用等については、出産される予定の医療機関又は、都道府県、政令市の母子保健担当課に直接お問い合わせください。

なお、自治体によって検査の対象となる疾患数が異なる場合がありますので、ご承知おきください。

広島県以外の 都道府県にお住まいの方

●広島県内の医療機関で出産される場合

広島県・広島市の制度が利用できます。

出産される医療機関に、検査を希望することを申し出てください。



検査結果について

検査の結果、再検査が必要とされた場合は、採血をした医療機関から保護者の方へ連絡をしますので、再検査を受けてください。また、再検査の結果、さらに精密検査が必要と判断された場合は、速やかに精密検査を受けてください。

精密検査が必要となった赤ちゃんがすべて病気にかかっているというわけではなく、異常なしと判断される場合や、病気はあるけれども直ちに治療を開始する必要はないと判断される場合もあります。

なお、検査の結果、精密検査が必要な場合は、保健所や市町の保健師から連絡をさせていただくこともあります。ご心配なことなどがありましたら、お気軽にご相談ください。

精密検査機関

広島大学病院小児科 (広島市南区霞1-2-3)

※ 先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）の疑いの場合は、他にも精密検査ができる病院があります。採血をした医療機関にお問い合わせください。

●広島大学病院小児科のホームページには、先天性代謝異常等検査についての情報が掲載されています。

(広島県内で出生され、新生児マス・スクリーニング検査で陽性となった赤ちゃんのご家族の方へ)

<http://home.hiroshima-u.ac.jp/syoni/hiroped/nbs/introduction.html>



広島大学病院小児科のHPはこちらから→
(スマートフォン以外の携帯電話をお使いの方は
うまく表示されないことがあります。)



お問合せ先

広島県健康福祉局子供未来応援課プラン推進G
広島市こども未来局こども・家庭支援課母子保健係

☎ 082-513-3171

☎ 082-504-2623