

先天性代謝異常等検査のお知らせ

栃木県では、生後4～6日のすべての赤ちゃんを対象に、先天性代謝異常等検査を行っています。見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつき病気を持っていることがあります。また、病気の中には、早期に発見し、治療を行うことで、知能や発育等の障害を防ぐことができる病気もあります。先天性代謝異常等検査は、このような生まれつきの病気を症状が出る前に発見し、適切な治療を行うために大切な検査です。

赤ちゃんのために、ぜひ検査をお受けください。



1 検査の対象となる病気

検査の対象となる病気は、以下の22疾患です。

病気の区分	どんな病気か
アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	アミノ酸は蛋白質をつくる原料となる栄養素です。代謝の不具合により、アミノ酸が分解されず、嘔吐や知能障害を起こすことがあります。
有機酸代謝異常症 (7疾患)	有機酸は蛋白質を処理するときに見える物質の総称です。有機酸が体内にたまることで、重度の体調不良を起こすことがあります。
脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	脂肪酸は、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割を持っています。脂肪酸の利用がうまくいかないことで、空腹時などに重度の体調不良を起こすことがあります。
糖代謝異常症 (1疾患)	母乳やミルクに含まれるガラクトースをうまく処理できないために、発達の遅れや白内障などを起こすことがあります。
内分泌代謝異常症 (2疾患)	副腎皮質ホルモンや甲状腺ホルモンが不足するために、発育の遅れなどを起こすことがあります。
脊髄性筋萎縮症	運動神経や筋肉が育たずに筋力の低下や筋肉の萎縮が起こる遺伝子の病気です。
重症複合免疫不全症	生まれつき免疫機能がうまく働かないことから病原体に弱く、感染症にかかりやすい病気です。また、予防接種の後に重い副反応を起こすことがあります。

2 検査の申し込み方法

申込書は産科医療機関・助産所に用意されています。申込書に必要事項を御記入の上、出産した医療機関等に提出してください。

3 検査の方法

産科医療機関・助産所で、生後4～6日（出生日は0日と数えます。）の赤ちゃんのかか時から、ごく少量の血液を検査ろ紙に採取し、専門の検査機関（公益財団法人栃木県保健衛生事業団）に送り、検査を行います。

4 検査費用

検査の費用は栃木県が負担しますので無料ですが、採血に必要な費用は自己負担となります。

5 検査結果について

検査結果は、約2週間で判明し、異常がない場合は1か月健診などで産科医療機関・助産所からお知らせいたします。

再検査や精密検査が必要な場合は、結果が判明次第、産科医療機関・助産所を通じて御連絡いたします。

なお、緊急に対応を要する場合は、検査機関から直接御連絡する場合がございますので、御承知おきください。

再検査	最初の検査で、確実に正常と判断できない場合に、念のためもう一度行う検査です。出産した医療機関・助産所でもう一度採血して検査を受けましょう。
精密検査	病気の疑いがある場合に、病気かどうかを正確に診断するために行う検査ですが、精密検査の対象になった赤ちゃんが、全て病気であると診断されるわけではありません。産科医療機関等とよく御相談の上、速やかに専門の医療機関で検査を受けましょう。

6 病気と診断されたら

医療費の助成制度（小児慢性特定疾病医療費助成制度）がありますので、主治医に御相談ください。

7 検査を申し込むにあたって御理解いただきたいこと

- (1) 検査対象の病気は、治療法があり、適切な治療を受けることによって、多くの赤ちゃんは健康に発育しますが、この検査では、お子さんが生まれてすぐに発症した場合は、検査が間に合わない場合があります。また、まれに対象疾患以外の疾患が見つかることや、母親の疾患が見つかることがあります。
- (2) 本検査は県が実施主体となっている事業です。県では、精密検査や治療が必要となった赤ちゃんが速やかに検査等を受けられるよう、産科医療機関、精密検査医療機関、専門のコンサルタント医師、保健師が連携を図り支援に努めています。要精密検査となった場合は、検査結果をお住まいの市町や県健康福祉センターへ情報提供させていただきます。
- (3) 県では、本検査で要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行います。精密検査医療機関の協力によって、本当に病気が確認されたか、そうであれば早期発見によって健康に育っているか、などを調べます。この調査を続けることで、検査をよりよいものにしていくことが可能となります。
- (4) 残った検体は2年間保存し、検査の改善や、母子保健・疾病予防の向上などのために利用させていただく可能性があります。具体的には、個々の利用目的ごとに、医学倫理や個人情報保護等に関する法令に従って可否が決定され、実施に際しては拒否の機会が適切に提供されます。2年間保存した後は、個人情報が特定できない形で廃棄させていただきます。

- 先天性代謝異常等検査に関するお問合せ先
栃木県保健福祉部こども政策課母子保健担当 電話番号 028-623-3064
- 相談窓口
保健師が随時相談をお受けしておりますので、御心配なことがありましたら御相談ください。

窓 口	管 轄 市 町	電 話 番 号
宇都宮市子ども支援課	宇都宮市	028-632-2388
県西健康福祉センター	鹿沼市・日光市	0289-62-6224
県東健康福祉センター	真岡市・益子町・茂木町・市貝町・芳賀町	0285-82-2138
県南健康福祉センター	栃木市・小山市・下野市・上三川町・壬生町・野木町	0285-22-0488
県北健康福祉センター	大田原市・矢板市・那須塩原市・さくら市・那須烏山市・塩谷町・高根沢町・那須町・那珂川町	0287-22-2259
安定健康福祉センター	足利市・佐野市	0284-41-5895