

先天性代謝異常等による発達のおくれの予防のために

先天性代謝異常等は、早期に発見し、早期に治療を行うことにより、知的障がい等の発達のおくれの発生を予防、又は軽減することが可能です。

鳥取県では、裏面に示す疾患について、保護者の方の御希望により、生後 4～7 日ごろの新生児の血液で検査を実施していますので、検査を受けられるようお勧めします。

下記の項目をお読みの上で、この検査を受けることを希望される場合は、下の検査実施同意書（兼）申込書に御署名の上、産院等医療機関に提出してください。

記

- 1 検査料は鳥取県が負担しますが、採血料等は保護者で御負担願います。なお、多胎児は、単体児に比べ、先天性甲状腺機能低下症の発症リスクが高いことが報告されているため、出生体重 2,000 g 以上の全ての多胎児については、2 回目の採血を行います。
- 2 採血された血液は、鳥取県の委託を受けた検査機関へ送付され、検査が行われます。
- 3 検査機関は、検査の結果異常が認められるか、又はその疑いがある場合は、採血した医療機関へ早急に連絡するとともに、精密検査の受診勧奨や助言など、検査後のフォローアップに万全を期するため、鳥取県へも連絡することになっております。
- 4 3 のフォローアップを行うため、必要に応じ、精密検査の受診状況等について、鳥取県からお問い合わせをさせていただく場合があります。
- 5 精密検査後、精密検査医療機関が市町村のフォローアップが必要と認める場合は、鳥取県からお住まいの市町村母子保健担当課へ連絡させていただく場合があります。
- 6 鳥取県では、新生児マススクリーニングで要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行ないます。精密検査病院の協力によって、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、新生児マススクリーニングをよりよいものにしていくことが可能となります。
- 7 残った検体は 3 年間保存し、スクリーニング検査の改善や、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。

(担当)

鳥取県子育て・人財局家庭支援課
電話 0857-26-7572

切り取り

検査実施同意書（兼）申込書

「先天性代謝異常等による発達のおくれの予防のために」の記 1～7 の項目に同意し、裏面に示す疾患を発見するための先天性代謝異常等検査を申し込みます。

年 月 日 保護者 住所

氏名

印

(※記名押印又は自筆による署名のいずれか)

病院
診療所 施設長 様

検査対象疾患

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
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
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 C o A カルボキシラーゼ欠損症
HMG-C o A リアーゼ欠損症
マルチプルカルボキシラーゼ欠損症
グルタル酸尿症 1 型
MCAD 欠損症
VLCAD 欠損症
TFP (LHAD) 欠損症
CPT 1 欠損症
CPT 2 欠損症
 β ケトチオラーゼ欠損症
TRANS 欠損症
全身性カルニチン欠乏症
グルタル酸血症 2 型

※検査の特性上、上記以外の疾患が発見されることがあります。