

「先天性代謝異常等検査について」 ～赤ちゃんの健康を守るために先天性代謝異常等の検査を受けましょう～

先天性代謝異常等の病気は、早期に発見し、早期に治療を行うことにより、病気による障害の予防又は軽減が期待できるといわれております。

愛知県及び名古屋市では、病気を早く見つけるための検査を行っていますので、以下のことをよく読んで検査を受けるようにしてください。

1. どんな検査をするのですか？

生後5～7日目の赤ちゃんの足の裏から少量の血液を採って検査します。

採血は、県内の病院や診療所などの医療機関で、検査は専門の検査機関（公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団）で行います。

2. この検査で発見される疾患は？

「検査を行う疾患（20疾患）」をご参照ください。

3. 検査結果はどのように確認するのですか？

検査結果は、検査機関から採血した医療機関に報告します。

精密検査が必要な場合には、医療機関から保護者の方にご連絡します。

（検査結果の説明及び精密検査の受診方法については、主治医に確認してください。）

4. 検査の費用はどのくらいかかるのですか？

検査の費用は愛知県（名古屋市内の医療機関にあっては名古屋市）が負担します。なお、その他（採血及び検体の送付等）にかかる費用については、医療機関にお尋ねください。

※下記の点にご留意ください。

- ・本検査の精度向上等のため、愛知県及び名古屋市が精密検査結果を医療機関に照会する場合があります。個人情報については、プライバシーの保護に十分配慮し、他の目的で使用することは一切ありません。
- ・精密検査の結果によっては、お住まいの保健所（名古屋市は、各区保健センター）からご連絡させていただきます。
- ・まれに、お母さんやお父さんの隠れた病気を見つけてしまうことがありますので、ご承知おきください。
- ・まれに、対象20疾患以外の関連疾患が見つかる場合がありますので、ご承知おきください。

検査機関 〒466-8691

名古屋市昭和区 昭和郵便局 私書箱 58 号
公益財団法人 愛知県健康づくり振興事業団
先天性代謝異常検査室

愛 知 県
名 古 屋 市

検査を行う疾患（20 疾患）

区分	No.	検査対象疾患
糖代謝異常	1	ガラクトース血症
内分泌代謝異常	2	先天性甲状腺機能低下症
	3	先天性副腎過形成症
アミノ酸代謝異常	4	フェニルケトン尿症
	5	メープルシロップ尿症
	6	ホモシスチン尿症
	7	シトルリン血症 1 型
	8	アルギニノコハク酸尿症
有機酸代謝異常	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
脂肪酸代謝異常	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