

先天性代謝異常等検査のお知らせ

群馬県



©群馬県 くんまちゃん

群馬県では生まれて間もない児を対象に、先天性の病気を早期に発見し、治療につなげるための検査を行っています。
令和7年4月から、29の病気の検査が可能になっています。

1. 検査の方法

生後4日～5日目の赤ちゃんのかかとから、少量の血液をろ紙にしみ込ませて、専門の検査機関に送り検査します。

2. 検査の費用

検査費用は群馬県が負担します。ただし、採血費用等はこれまでと同様に自己負担となります。

3. 検査結果

検査結果は採血してから概ね1週間以降に医療機関からお知らせします。

検査結果は正常、再検査、精密検査のいずれかです。

再検査や精密検査の場合は、必ず検査を受けてください。

【再検査】

初回検査で確実に正常と判断できないときは、医療機関でもう一度採血し、検査します。

【精密検査】

初回または再検査の結果、病気の疑いがある場合に、専門の医療機関で病気がどうか正確に診断するための検査です。

4. 検査の同意と申し込み

検査には、別紙の「先天性代謝異常等検査同意書兼申込書」が必要となります。
このお知らせをお読みになり必要事項をご記入の上、医療機関へご提出ください。

5. 注意事項

- ・病気によっては、検査を受ける前に発症したり治療が難しい場合もあります。
- ・重症な場合など、障害の程度を軽くできても、治療の効果が十分得られないことがあります。
- ・稀にご両親の病気が発見される可能性があります。
- ・検査などで把握した個人情報、「個人情報保護法」に従って厳重に管理し、本目的以外には使用しません。

6. 検査対象の病気

アミノ酸代謝異常

- ・フェニルケトン尿症
- ・ホモシスチン尿症
- ・メーブルシロップ尿症
- ・シトルリン血症1型
- ・アルギニノコハク酸尿症

脂肪酸代謝異常

- ・中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
- ・極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
- ・三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
- ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-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欠損症

内分泌疾患

- ・先天性甲状腺機能低下症
- ・先天性副腎過形成症

有機酸代謝異常

- ・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血症
- ・複合カルボキシラーゼ欠損症
- ・グルタル酸血症1型

糖質代謝異常

- ・ガラクトース血症

ライソゾーム病

- ・ムコ多糖症Ⅰ型
- ・ムコ多糖症Ⅱ型
- ・ムコ多糖症ⅣA型
- ・ムコ多糖症Ⅵ型
- ・ファブリー病(男児のみ)
- ・ボンベ病

- ・副腎白質ジストロフィー(男児のみ)

※検査対象以外の病気が発見されることもあります

7. 検査後のフォローアップ

群馬県では、治療や経過観察が必要となった場合、継続して医療を受けているか経過の確認を行います。保健師による家庭訪問等、必要な支援を行うため、保護者へ連絡をとることがあります。

8. お問い合わせ先

群馬県生活こども部児童福祉課
電話 027-226-2606