

依頼票兼同意書様式

先天性代謝異常等検査についてのお知らせ

岡山県では、次の25の病気について、先天性代謝異常等検査を行っています。

アミノ酸代謝異常症	3 疾病	フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホンスフィン尿症
尿素サイクル異常症	3 疾病	シトルリン血症 1 型、アルギニノコハク酸尿症、シリン欠損症(※)
有機酸代謝異常症	8 疾病	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (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、β-ケトチラーゼ欠損症(※)
脂肪酸代謝異常症	8 疾病	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、カルニチンアシルカルニチトランスカーゼ欠損症 (※)、全身性カルニチン欠乏症(※)、グルタル酸血症 2 型(※)
糖代謝異常症	1 疾病	ガラクトース血症
内分泌疾患	2 疾病	先天性副腎過形成症、先天性甲状腺機能低下症

(※) 二次対象疾病：見つかる可能性のある病気です。これらは未だ検査精度が不確実で、見逃される可能性があるもので、疑わしい結果が見られた場合においてお知らせします。

- ◆ 岡山県は、検査精度の向上のために個人が特定できない形で検査結果や治療内容を精密検査機関等に提供することがあります。
また、検査に使用した血液ろ紙は、3年間、検査機関で保管され、保護者の方が同意をすることで、他の病気の検査に使用することができる場合があります。
- ◆ 精密検査受診の助言など、必要な支援のために出産医療機関及び保健所に検査の結果等を報告するとともに、医療機関へ治療状況を確認することがあります。
- ◆ 検査料は無料ですが、採血料は自己負担となります。採血料については、出産医療機関にお問い合わせください。
- ◆ 岡山県以外の医療機関で出産される場合の検査の受け方や費用等については、各都道府県の母子保健事業担当にお問い合わせください。

本検査に関するお問合せ先：岡山県保健医療部健康推進課 (TEL : 086-226-7329)

依頼票兼同意書

以上のことをよく読み、同意の上、下記乳児の先天性代謝異常等検査を依頼します。

年 月 日

(採血医療機関名)

殿

乳児生年月日 年 月 日 (男 ・ 女)

母親氏名 保護者氏名 (続柄)

現住所 電話

退院後の住所 電話