

様式 1

島根県から保護者の皆様へ

## 先天性代謝異常等 検査のお知らせ

赤ちゃんの障がい予防のための  
スクリーニング検査を  
おすすめしますにゃ！



島根県観光キャラクター「しまねっこ」  
島観運許諾第4180号

### ○先天性代謝異常等検査（マス・スクリーニング検査）とは

生まれつき、酵素の働きが悪かったり、ホルモン分泌が欠乏しているために、知的障がいや発育障がい等を起こす病気があります。しかし、中には症状が出る前に治療を始めれば障がいを防ぐ事のできるものもあります。この検査では、そのような病気を赤ちゃんのうちにを見つけ、障がいの発生防止に繋げるため、別表の25種類の病気について調べます。

- 検査料は無料（精密検査を除く）ただし、採血料は保護者の方の自己負担となります。
- 生後数日の赤ちゃんの足裏から採った血液を検査し、結果は概ね1ヶ月以内に分かります。
- 検査の結果、再検査や精密検査が必要とされた場合は採血した病院から連絡があります。
- 精密検査が必要とされた場合は、保健所から確認のため連絡があります。また、県で結果を取りまとめますのでご了承ください。
- 採取した血液は島根大学医学部で一定期間保管されます。
- 本検査において知り得た個人情報については厳重に管理されます。



お問合せ先 島根県健康推進課 ☎0852-22-5329

以上に同意の上、検査を希望される方は下記申込書を記入し出産予定の病院へご提出ください

※島根県外で出産される場合は出産先自治体への申込が必要です。詳しくは出産予定の都道府県にご確認ください。

### 先天性代謝異常等検査申込書

島根県知事  
採血医療機関 様

上記検査のお知らせを承知し、島根県が実施する先天性代謝異常等検査を希望します。

申込年月日 年 月 日 \*お名前が決まっている場合はご記入ください

|             |              |      |                     |  |
|-------------|--------------|------|---------------------|--|
| ふりがな<br>母氏名 |              | 新生児欄 | 生年月日<br>ふりがな<br>氏名* |  |
| ①連絡先        | (〒 — )<br>住所 |      |                     |  |
|             | 電話番号 ( — — ) |      |                     |  |
| ②連絡先 ※      | (〒 — )<br>住所 |      |                     |  |
|             | 電話番号 ( — — ) |      |                     |  |

※里帰り出産などで退院直後の連絡先が①と異なる場合は、②に里帰り先のご住所を記入してください

様式 1 (別表)

| 一次対象疾患   | 二次対象疾患 ※  |
|--|---|
| ① ガラクトース血症<br>② 先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)<br>③ 先天性副腎過形成症<br>④ フェニルケトン尿症<br>⑤ メープルシロップ尿症<br>⑥ ホモシスチン尿症<br>⑦ シトルリン血症 1 型<br>⑧ アルギニノコハク酸尿症<br>⑨ メチルマロン酸血症<br>⑩ プロピオン酸血症<br>⑪ イソ吉草酸血症<br>⑫ メチルクロトニルグリシリン尿症<br>⑬ HMG血症<br>⑭ マルチプルカルボキシラーゼ欠損症<br>⑮ グルタル酸血症 1 型<br>⑯ MCAD欠損症<br>⑰ VLCAD欠損症<br>⑱ TFP (LCHAD) 欠損症<br>⑲ CPT-1欠損症<br>⑳ CPT-2欠損症 | ① シトルリン欠損症<br>② βケトチオラーゼ欠損症<br>③ CACT欠損症<br>④ 全身性カルニチン欠乏症<br>⑤ グルタル酸血症 2 型<br><br><div style="border: 1px dashed black; padding: 5px; margin: 10px 0;">                         ※これらの 5 疾患は左記の 20 疾患に比べると現時点では検査精度が不確実なものでありますが、疑わしい所見が見られた場合にお知らせします。                     </div> |

先天性代謝異常等検査結果

必要に応じて検査結果を貼付してください