

先天性代谢异常检查等的说明书 ～关于岐阜县先天性代谢异常检查等事宜～

先天性代谢异常检查等是针对出生后4～6天的婴儿进行的检查。表面看上去很健康的孩子，但也有可能患有先天的疾病。其中有些疾病如果能早期发现并及时开始治疗，就有可能防止产生障碍等情况发生。先天性代谢异常检查等是非常重要的检查，通过检查，在出现症状前发现这些疾病，就能立即开始有效的治疗。

● 检查针对的疾病种类

①	先天性甲状腺功能低下症	导致成长或智力发育迟缓等症状。	
②	先天性肾上腺增生症	导致脱水症状或发育不良等症状。	
③	半乳糖血症	导致精神运动发育迟缓或白内障等症状。	
④	氨基酸代谢异常	苯丙酮尿症	导致精神运动发育迟缓、痉挛、色素缺少等症状。
⑤		枫糖尿症	导致意识障碍或痉挛等症状。
⑥		同型胱氨酸尿症	导致智力障碍、精神症状、或骨骼异常等症状。
⑦		瓜氨酸血症1型	氨基酸代谢中的氨处理过程产生障碍的疾病，导致痉挛、呕吐或脑功能障碍等症状。通过药物和食物疗法进行治疗。
⑧		精氨基琥珀酸尿症	
⑨	有机酸代谢异常	甲基丙二酸血症	因氨基酸代谢过程中产生障碍，造成体内有机酸积累的疾病。或导致痉挛或呕吐等症状，或成为猝死的原因。通过药物和食物疗法进行治疗。
⑩		丙酸血症	
⑪		异戊酸血症	
⑫		甲基巴豆酰甘氨酸尿症	
⑬		3-羟基-3-甲基戊二酸血症	
⑭		多样羧化酶缺损症	
⑮	戊二酸血症1型	人体制造能量过程中产生障碍的疾病。或导致肌肉功能减退，或因血糖值的降低而成为猝死的原因。通过药物和有关能量摄入的生活指导进行治疗。	
⑯	脂肪酸代谢异常		M C A D 缺乏症
⑰			V L C A D 缺乏症
⑱			T F P 缺乏症
⑲			C P T 1 缺乏症
⑳		C P T 2 缺乏症	

※先天性代谢异常检查等还有可能发现除上述20种疾病以外的继发性疾病（CACT缺乏症、系统性肉碱缺乏症、戊二酸血症2型）。

● 务必理解的检查相关事宜

- 检查所针对的疾病，是在感冒等诱发下，导致脑病或婴幼儿猝死的原因之一。为此，早发现、早治疗尤为重要。
- 有可能发现轻度的、不必治疗的疾病。如症状尤为轻微时，有可能无法在新生儿的血液中发现。
- 如分娩后即刻发病，检查结果有可能还未出来。
- 如病情特别严重等情况时，依疾病严重程度，即使可以减轻功能障碍程度，但也有可能无法充分取得治疗效果。
- 有可能出现新生儿期发现轻度异常，但在观察过程中检测值最终成为正常的情况。

先天性代谢异常检查等申请书

尊敬的医疗机构之长及主治医生：

本人已阅读了《先天性代谢异常检查等的说明书》，并且听取了医疗机构的说明，在理解了关于先天性代谢检查等事宜以及有关个人信息处理事宜的前提下，针对出生婴儿的先天性代谢异常检查等，本人将

申请

不申请

（※请选择一项画圈○）

申请日期	年 月 日
住 址	
电话号码	() - ※请务必填写能够取得联系的号码。
家长签名	

※返乡分娩等情况时，如住址与上述不同，请填写联系方式。

住 址	先生/女士
电话号码	() -

● 检查申请方法

请填写申请书上的必要事项，并盖章，然后提交到医疗机构。

● 检查费用

如在岐阜县内的医疗机构做检查，检查费用由岐阜县负担，但抽血及标本运送产生的费用，则由个人负担。（如果居住在岐阜的人，在其他都道府县的产科医疗机构等分娩，可以根据各个都道府县检查制度接受检查。有关检查费用等，请直接向管辖分娩医疗机构所在地的都道府县以及政令指定都市咨询。）

● 检查方法

在婴儿出生的医疗机构，从出生后4~6天的婴儿脚底取微量血液。然后将血液由医疗机构送到专门的检查机构（（一般财团法人）岐阜县公共卫生检查中心）进行检查。

● 检查结果联系方式

检查结果由医疗机构的主治医生为您说明。此外，请将检查结果记录到母子健康手账上。（听取结果说明的方式、时期，依医疗机构不同而各异，请加以确认）。

● 检查结果：再检查和确认检查（精密检查）的区别

■ 何谓再检查...

初次检查后无法明确做出“正常”的判断时，为预防万一，仍在分娩的医疗机构等再做一次检查。

■ 何谓确认检查（精密检查）...

指根据初次检查或再检查的结果，如怀疑患有疾病的情况时，则进一步进行更详细的检查。如需要做确认检查时，请听从接受了检查的医疗机构等的主治医生指示，迅速在确认检查医疗机构（小儿科）就诊。不过，并不是所有接受了确认检查的婴儿都诊断出患有疾病，诊断出疾病的比例为3名婴儿中，1人左右患有疾病。此外，极少情况下也有发现家长（无症状）患有疾病的情况。

■ 针对需要确认检查时的援助

如需要进行确认检查，（一般财团法人）岐阜县公共卫生检查中心将会向岐阜县厅的母子保健的管辖科室，以及管辖保健所汇报，然后保健所的保健师会询问婴儿的身体状况等。如有顾虑，请向他们咨询。

■ 有关个人信息处理事宜

为了评估实施检查的有效性，即在明确患病婴儿后，是否有与治疗密切结合，因此，本县将把检查结果、确认检查结果、医疗援助情况进行收集、分析，并在岐阜县设置的先天性代谢异常检查等研讨委员会上进行研讨。关于实施检查或检查后援助等所掌握的婴儿及家长姓名等的个人信息，岐阜县遵从个人信息保护条例，严格保护个人隐私。

● 检查后确诊患病时...

由代谢异常疾病或内分泌疾病的小儿科专门医生进行治疗。部分疾病可以利用小儿慢性特定疾病医疗费补助制度，有可能可以领取医疗费补助，请咨询主治医生。

