

## ● 先天性代謝異常検査等の説明書

### ～岐阜県先天性代謝異常検査等事業について～

先天性代謝異常検査等は、生後4～6日の赤ちゃんを対象とした検査です。見かけは元気でも、生まれつき病気をもっていることがあります。病気の中には、早く見つけて治療をはじめることにより、障害などの発生を防ぐことができるものがあります。先天性代謝異常検査等は、そのような病気の症状がでる前に見つけて、すぐに効果的な治療をはじめめるための大切な検査です。

#### ● 検査の対象となる病気の種類

①	先天性甲状腺機能低下症	成長や知能発達の遅れ等の症状を起こします。	
②	先天性副腎過形成症	脱水症状や発育不良等を起こします。	
③	ガラクトース血症	精神運動発達の遅れや白内障等の症状を起こします。	
④	アミノ酸代謝異常	フェニルケトン尿症	精神運動発達の遅れや、けいれん、色素欠乏等の症状を起こします
⑤		メープルシロップ尿症	意識障害やけいれん等の症状を起こします。
⑥		ホモシスチン尿症	知的障害や精神症状、骨格異常等の症状を起こします。
⑦		シトルリン血症1型	アミノ酸の代謝でアンモニアを処理する過程に障害のある病気です。けいれんや嘔吐、脳障害などの症状を起こします。お薬と、食事療法で治療します。
⑧		アルギニノコハク酸尿症	
⑨	有機酸代謝異常	メチルマロン酸血症	アミノ酸の代謝過程の障害で、体内に有機酸がたまる病気です。けいれんや嘔吐などの症状を起こしたり、突然死の原因になったりします。お薬と食事療法で治療します。
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		HMG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	
⑯	脂肪酸代謝異常	MCAD欠損症	エネルギーを作る過程に障害のある病気です。筋肉の動きが弱まったり、血糖値の低下による突然死の原因になったりします。お薬とエネルギー摂取に関する生活指導により治療します。
⑰		VLCAD欠損症	
⑱		TFP欠損症	
⑲		CPT1欠損症	
⑳		CPT2欠損症	

※先天性代謝異常検査等では上記20疾患以外に二次疾患（CACT欠損症・全身性カルニチン欠乏症・グルタル酸血症2型）が発見される場合があります。

#### ● 検査についてご理解いただきたいこと

- 検査する病気は、風邪等をきっかけに脳症や乳幼児突然死を起こす原因の一つであるため、早期発見・治療が重要となります。
- 治療を必要としない軽症の病気が発見される可能性があります。特に軽症の場合、新生児期の血液では発見できないことがあります。
- 出産直後に発症する場合は、検査結果が間に合わないことがあります。
- 特に重症な場合など病気の程度により障害の程度を軽くすることができても、治療の効果が十分得られない場合もあります。
- 新生児期に軽度の異常で発見されたのに、経過を見ているとやがて検査値が正常化する場合があります。