

先天性代謝異常等検査のお知らせ

東京都では、赤ちゃんの病気の早期発見・早期治療のためにフェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気の検査を行っています。

これらの病気は、心身の発達に必要なある種の酵素が生まれつき欠けていたり、ホルモン合成の異常が原因でおこるものです。

また、これらの病気は、放置していると心身の発達の妨げとなりますが、早期に発見し治療することで発症を防ぐことができます。

下記の内容をよくお読みになり、ぜひ検査をお受けください。

最新の情報は福祉局ホームページをご確認ください。

◆どのような検査ですか？

生後 5 日から 7 日（生まれた日を 1 日とする。）の赤ちゃん（新生児）の足の裏からごく少量の血液を採って検査します。検査のためにいただいた個人情報と血液ろ紙は、1 年間保存した後、個人情報が特定されない形で廃棄いたします。

◆検査の対象となる疾患はどのような疾患ですか？

都において検査の対象となる疾患は、次の 26 疾患です。

<アミノ酸代謝異常>

フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、ホモシスチン尿症、シトルリン血症 1 型、アルギニノコハク酸尿症

<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（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

<脂肪酸代謝異常>

中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（MCAD 欠損症）、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（ VLCAD 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（TFP/LCHAD 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（CPT-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（CPT-2 欠損症）

<糖質代謝異常>

ガラクトース血症

<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

<免疫不全症・小児神経疾患>

重症複合免疫不全症（SCID）、B 細胞欠損症（BCD）、脊髄性筋萎縮症（SMA）

※「新生児マススクリーニング検査におけるこども家庭庁等へのデータ提供等についての説明書」も必ず御確認ください。

<ライソゾーム病>

ポンペ病、ムコ多糖症 I 型、ムコ多糖症 II 型

◆検査の費用負担はどのようになっていますか？

都内の医療機関で出産し、検査をお受けになる場合は、検査の費用は東京都が負担しておりますので無料となります。ただし、医療機関で行う採血にかかる費用(採血料)は保護者の方の負担となりますので御了承ください。

◆検査を受けるにはどうすればいいですか？

採血は出産された医療機関で行い、検査は専門の検査機関で行います。都内で出産し、検査をお受けになる場合は、出産された病院に用意してある「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項を記入の上、出産予定の医療機関へ提出してください。

◆結果はいつごろ判りますか？

検査の結果は、採血してからおおむね1週間以降に採血をした医療機関に報告されますので、保護者の方は医療機関で検査結果を確認してください。

◆検査の結果、精密検査が必要と診断された場合はどうすればいいですか？

精密検査が必要となった場合は、お住まいの区市町村の保健センター等で「乳児精密健康診査受診票」の申請の上、医療機関で受診してください。

なお、上記の「乳児精密健康診査受診票」を発行するために、東京都から区市町村へ精密検査を必要とする方の検査結果や結果の確認状況等の情報を提供しています。お住まいの区市町村の保健所、保健センター等から、保護者の方へ直接御連絡する場合がありますので御了承ください。

また、精密検査が必要となった場合は、自己負担が生じる場合がありますので御了承ください。

◆追跡調査の実施について

東京都では、この公的検査事業の有効性の検証を目的とした、追跡調査を実施しています。この調査では、検査の結果、病気の疑いがあった方が確実に医療機関で精密検査を受診し、病気と診断された方については、適切に治療が開始されているかという点について、医療機関等から情報収集、分析を行います。医療機関等から収集した精密検査結果は、東京都から区市町村へ提供しています。お住まいの区市町村の保健所、保健センター等から、保護者の方へ直接御連絡する場合がありますので御了承ください。

◆ お問い合わせ先 ◆

このお知らせの内容について、御不明な点がございましたら、東京都福祉局
子供・子育て支援部家庭支援課母子保健担当までお問い合わせください。
電話03（5320）4372（直通）



福祉局 HP