

県外で出生した児のための

先天性代謝異常等検査オプションスクリーニングのご案内

～大切なお子様の未来のためにご検討ください～

2025年

4月1日

生まれ以降対象

公益財団法人群馬県健康づくり財団

公費負担による新生児の先天性代謝異常等検査は従来 20 疾患が対象でしたが、群馬県では 2024 年 4 月から 22 疾患に、さらに 2025 年 4 月からは全国に先駆けて 29 疾患に拡大されました。そのため、群馬県外で出生のお子様では、拡大された疾患についての検査を受けていない場合があります。

当財団では、県外で出生のお子様を対象にこの拡大分の 9 疾患（または 7 疾患）の検査セットをご用意し、早期発見・早期治療が極めて有効な疾患について追加の検査を行っています。

大切なお子様の未来のために、オプションスクリーニングについてご検討ください。

オプションスクリーニング（9 疾患）

- ライソゾーム病（6 疾患）
 - ムコ多糖症（I 型・II 型・IVA 型・VI 型）
 - ファブリー病（男児のみ）
 - ポンペ病
- 副腎白質ジストロフィー（男児のみ）
- 重症複合免疫不全症（SCID） ※
- 脊髄性筋萎縮症（SMA） ※

または

オプションスクリーニング（7 疾患）

- ライソゾーム病（6 疾患）
 - ムコ多糖症（I 型・II 型・IVA 型・VI 型）
 - ファブリー病（男児のみ）
 - ポンペ病
- 副腎白質ジストロフィー（男児のみ）

※重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の検査がお済みの方は、オプションスクリーニング（7 疾患）のご用意もございます。

重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症は、47 都道府県・20 政令市で有料または無料で実施しています。（2024 年 10 月 3 日現在）

検査を依頼する前に、出産した医療機関でもらったマススクリーニング検査結果で項目を確認してください。

1. 検査の方法と費用

新たに採血が必要になります。費用は産科医療機関におたずねください。

2. 検査の申し込み

検査には、別紙の「オプションスクリーニング申込書（青色）（9 項目用）」が必要になります。

この案内をお読みにになり、必要事項をご記入の上、産科医療機関へご提出ください。

※重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の検査が済んでいる場合は、申込書（7 項目用）をご使用ください。

3. 注意事項

- 重症な場合など、障害の程度を軽くできても、治療の効果が十分得られないことがあります。
- まれにご両親の病気が発見される可能性があります。

4.検査結果

検査結果は、おおむね1か月程度で産科医療機関（病院）からお知らせします。

再検査・精密検査など対応を要する場合は、結果判明後すみやかに連絡いたしますので、必ず検査を受けてください。

【再検査】

確実に正常と判断できないときは、医療機関でもう一度採血し、検査します。

【精密検査】

初回または再検査の結果、病気の疑いがある場合に、専門の医療機関で病気かどうか正確に診断するための検査です。

5.検査対象の病気

ライソゾーム病 6 疾患	ムコ多糖症Ⅰ型
	ムコ多糖症Ⅱ型
	ムコ多糖症ⅣA型
	ムコ多糖症Ⅵ型
	ファブリー病（男児のみ）
	ポンペ病
副腎白質ジストロフィー（男児のみ）	
重症複合免疫不全症（SCID）※	
脊髄性筋萎縮症（SMA）※	

※SCIDとSMAの検査が済んでいる場合は、オプションスクリーニング（7疾患）の検査もご用意がございます。

6.個人情報の取扱い

取得した個人情報はオプションスクリーニングの実施、結果報告書の作成、精密検査の案内、料金の請求、オプションスクリーニングの精度管理等に利用します。オプションスクリーニングの結果はご本人（保護者）のほか医療機関にもお知らせします。医療サービスの提供及びオプションスクリーニングの精度向上のために、他の医療機関等と情報を連携する場合があります。ご提供いただきました個人情報は、本オプションスクリーニングの目的以外には使用しません。

7.お問い合わせ先

公益財団法人群馬県健康づくり財団 検査部検査企画課 電話 027-269-7405

営業時間 8:30 ~ 17:15

休業日 土曜日・日曜日・祝日・夏季休業・年末年始

※お問い合わせの際は、オプションスクリーニングのことで、とお伝えください。