



## 拡大新生児スクリーニング検査 申込書兼採血ろ紙

## 検査用紙の発送

ろ紙の発送は、**採血後24時間以内を厳守**でしょうか。  
土日休診の場合、難しいのですが。

**A** 24時間以内を推奨しますが、**24時間を過ぎても受け付けは可能**です。休診等で24時間以内に送れない場合には、ろ紙血液を十分に乾燥後、冷蔵庫に保管し、送付日に常温に戻した後に送付してください。

速達やレターパックを利用される場合には病院側でご負担ください。



採血後のろ紙を**24時間以内に発送できなかった場合の影響**を教えてください。

**A** ライソゾーム病の検査はろ紙血液中の酵素活性を測定しているため、採血後時間が経過すると活性が弱くなり、**偽陽性になる可能性**があります。

拡大検査のろ紙を公費検査のろ紙に**同封して送ってもいい**ですか。

**A** 公費検査のろ紙と拡大検査のろ紙は、**それぞれの専用封筒で別々に送って**ください。

## 検査結果

検査結果はいつ頃わかりますか。

**A** 受付後、**2週間程度**で申込書兼採血ろ紙に記載された医療機関宛てに結果をお返しします。

保護者からの質問や問い合わせに**対応してもらえますか**？

**A** 本会では保護者の方からのお問い合わせ等への対応は**致しかねます**。

保護者の方への検査結果の通知および検査に関するお問い合わせ等につきましては、採血医療機関でご対応をお願いします。

同じ医療機関でも産婦人科病棟と未熟児室など複数の部門で検査を行う場合、**結果はどの部門に戻るのでしょうか**。

**A** 同一医療機関内の複数の部門で検査を行っている場合には、申込書兼採血ろ紙の「**医療機関名(結果返却先)**」欄に記載いただいた部門にお戻しします。



陽性になった場合の**対応方法を**教えてください。

**A** 「陽性=精密検査該当者」があった場合には、本会から採血医療機関へ電話連絡した上で、**報告書(書面)**を**及时的速やかに郵送**いたします。

採血医療機関は保護者に早急にご連絡の上、検査結果をお伝えいただき、精密検査実施可能な専門医療機関の受診をすすめてください。

対象疾患を診断可能な専門医療機関を本会からご案内することも可能です。

「**再検査**」の場合には、2週間程度で採血医療機関宛てに**結果を郵送**します(電話連絡は行いません)。

なお、いかなる場合でも、電話・文書・メール等を問わず本会から保護者の方宛てにご連絡することは一切ございません。

# 拡大新生児スクリーニング検査

# Q & A



拡大新生児スクリーニング検査について、実際に問い合わせがあった内容を元に、さまざまな疑問や質問にお答えします。

## 検査全般

実際にこの検査で患者は**みつ**かっているのでしょうか。

**A** 国内で先行して実施されている地域で**発見**されています。特に脊髄性筋萎縮症(SMA)やファブリー病では数万人の検査で10例以上発見されているようです。

どのように**検査**するのですか？

**A** 公費で行う新生児マススクリーニング検査に加えて、**わずかな血液を赤ちゃんのかかと**から採取します。採血量は、新生児マススクリーニング検査と同程度です。

検査は**必ず**受けなければいけませんか？

**A** 拡大新生児スクリーニング検査は、**希望される方のみ**が対象です。

ファブリー病は**女児**にも発生するとありますが、**検査が男児のみ**なのはなぜですか。

**A** 女児の場合は、ファブリー病があっても酵素活性が男児のように低下していないことが多く、**現行のろ紙血によるスクリーニングでは検出が難しい**とされています(酵素の遺伝子解析が唯一の診断法となります)。そのため、本検査では男児のみを対象としています。

7つの対象疾患の**検査方法**を教えてください。

**A** 脊髄性筋萎縮症はSMNI遺伝子を、重症複合免疫不全症(SCID)とB細胞欠損症(BCD)は遺伝子断片を**定量PCR法**により検出、ライソゾーム病はそれぞれの疾病の関連酵素の働きの強さ(酵素活性)を**タンDEM質量分析法**で測定します。



## 申し込み

医療機関が検査を依頼する時の**申し込み手順**を教えてください。

**A** 「**拡大新生児スクリーニング検査申込書**」をご返送いただければ、契約書と資材をお送りします。医療機関と本会とで契約を取り交わした後、本会で検査を受託します。



## 採血方法

採血量は**どのくらい**必要ですか？

**A** 専用ろ紙の**4つの円すべて**を満たしてください。採血量が確保できないことが予想される場合には、お問い合わせ先(左下)にご連絡ください。

公費検査のろ紙で、**拡大検査**もお願いできますか。

**A** 公費と自費の違いがあるので、**拡大検査専用のろ紙(図)**を使用してください。

公費検査と**拡大検査**でろ紙に違いはありますか。

**A** 公費検査がオレンジ、**拡大検査が緑(図)**と文字の色が違います。

公費検査と同時に**拡大検査**の採血をしてもよいですか。

**A** 公費検査と同じ日齢4日~6日(誕生日を0日とする)に行う検査ですので、**同時に採血**してください。

なお、保護者向けのパンフレットでは、一般の方にもわかりやすいよう日齢ではなく「**生後5~7日**」(誕生日を1日とする)」と表記しています。

再検査時に使用するろ紙は**どれ**でしょうか。

**A** 拡大検査用の**再検査専用ろ紙**をお送りしますので、もう一度血液を採取し、本会にお送りください。

公費検査で行う**2000g未満**で出生した児の**2回目採血(低体重2回目採血)**はありますか。

**A** 現時点では公費検査とは異なり、**追加の検査は行いません**。2000g未満の児でも1回目の検査が正常の場合には、それで終了となります。



お問い合わせ先

公益財団法人東京都予防医学協会

TEL 03-3269-1131 (地域・学校保健事業部)  
https://www.yobouigaku-tokyo.or.jp/baby/optional/

