

原発性免疫不全症・ライソゾーム病・脊髄性筋萎縮症

追加検査のお知らせ

新生児マススクリーニングと一緒にこの検査を受けましょう。

新生児マススクリーニングは、全国の自治体で行われている、生まれてすぐの赤ちゃんの病気の検査です。見かけは元気な赤ちゃんでも、生まれつき持っている病気を早く見つけて治療を行うことで、病気の発症や発育障害などを最小限にすることができます。北海道と札幌市では、26種類の病気を対象に行われています。

さらに、この対象疾患に加えて、一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワークが実施主体となって、新生児マススクリーニングには含まれていない以下の7疾患を早期に見つける追加検査を行っています。

これらはとてもまれな病気で、診断や治療が難しい病気でしたが、生後早期に発見し治療を始めることで、症状の進行を抑えることができるようになってきました。

対象となる病気

詳しくはパンフレットをご覧ください。

1. 原発性免疫不全症

2. 脊髄性筋萎縮症

3. ライソゾーム病（ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I型・II型）

検査費用

検査は任意ですので検査費用がかかります。費用については、出産される医療機関にお問い合わせください。

検査の受け方・結果のご連絡

- 1枚目がピンク色の3枚複写の検査申込書に必要事項を記載して、出産する医療機関にお申し込みください（ピンク色の用紙は保護者の控えになります）。
- この検査では、新生児マススクリーニングで採血した血液を利用して検査しますが、出産する医療機関により、採血方法が異なります。

【北海道内(札幌市を除く)の産科医療機関】

新生児マススクリーニングのろ紙を用いますので、新たな採血はありません。

【札幌市内の産科医療機関】

新生児マススクリーニングとは別に専用のろ紙に少量の採血が必要になります。

- 検査結果は、新生児マススクリーニングの結果とともに採血から2-3週間で医療機関に結果を郵送します。再検査や精密検査が必要になった場合は、直ちに、出産された医療機関を通じて、精密検査機関をご紹介しますので、速やかに受診してください。

留意事項

- いずれの疾患も、検査の結果、正常や治療の必要のないごく軽症の患者さんが見つかる場合があります。また、重症の患者さんの場合、早期から治療しても症状が進行してしまう場合もあります。
- 検査で正常でも疾患が完全に否定されるわけではありません。特に、ファブリー病の場合、女兒では検査で異常がなくても、思春期から成人期以降に発症する場合があります。また、家系内の成人患者の発見につながる場合があります。
- 検査申込の際に取得した個人情報、本検査の目的以外には使用いたしません。また、検査の実施や追跡調査にあたっては、法令を遵守し、当センターの個人情報保護方針に基づき、厳重に管理いたします。
- 保護者の皆様には、申込書にご記入の際、検査終了後の検体の利用についてご了承くださいませようお願いいたします。なお、ご了承いただいた検体は5年間保存いたします。また、一度ご了承いただいた場合でも、いつでも自由意思に基づいて撤回することができます。下記の「撤回書」にご署名のうえ、該当部分を切り取って、下記の「検査のお問合せ」先へ郵送してください。

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

この検査は以下の機関と連携し実施しています。

診断治療
機関

北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室
札幌医科大学医学部 小児科学講座
国立病院機構北海道医療センター 小児科
旭川医科大学 小児科

検査実施
機関

一般財団法人
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

検査の
お問合せ

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

〒062-0931 札幌市豊平区平岸1条8丁目6番6号
TEL:011-824-9414 FAX:011-824-9418

✂ きりとり線

撤回書

20 年 月 日

検体の研究利用の了承を撤回する場合には、この撤回書にご記入のうえ、上記「検査のお問合せ」先へ郵送してください。

あて先

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

私は、追加検査の使用済み検体の研究利用を 20 年 月 日に了承しましたが、これを撤回いたします。

■ お子様氏名 (20 年 月 日生まれ)

■ 保護者署名 (続柄:)

■ 住所