

## 新規マススクリーニング検査の実施について

### 1.対象疾患について

ポンペ病（ライソゾーム病の一種）・重症複合免疫不全症

### 2.検査対象について

新生児の親権者の希望により実施します。

（新生児の親権者に説明を行い、現行先天性代謝異常等検査とは別の新規マススクリーニング用同意書による同意を得る。）

### 3.採血について

- ・現行先天性代謝異常等検査の採血と同時に行います。
- ・現行先天性代謝異常等検査用紙とは別紙に新規マススクリーニング用紙に血液の塗布が**必要となります。**

・採血は、県内の協力医療機関で行います。

### 4.検査機関について

頂いた検体は、重症複合免疫不全症検査については公益財団法人 愛知県健康づくり振興事業団（以下事業団という）で実施し、ポンペ病検査は、委託検査機関である一般財団法人化学及血清療法研究所に事業団から送付し、検査を実施いたします。

### 5.検体郵送について（先天性代謝異常等検査採血要領参照）

- ・現行先天性代謝異常等検査検体と同様に新規マススクリーニング用検体を事業団へ送付してください。
- ・現行先天性代謝異常等検査検体と同封いただいても問題ありません。

### 6.検査結果について

- ・検査結果は、事業団から採血した医療機関に報告します。
- ・月曜日から金曜日受付分を原則、翌々週の水曜日に各医療機関へ一斉発送いたします。
- ・精密検査・再採血検査が必要な場合は、随時医療機関へ連絡いたしますので各医療機関より保護者へご連絡ください。

### 7.検査の費用について

検査の費用は保護者負担となります。 検査料（消費税等込） 1検体 6,000円  
（別途、採血及び郵送料を含む事務手数料等は、各協力医療機関の規定による）

なお、事業団から再採血依頼をした2回目以降の検体については、医療機関への検査料の請求対象外となります。それ以外については請求対象となりますのでご注意ください。

\* 協力医療機関と事業団で検査委託契約を締結することとなります。

### 8.検査実施に関する事項について

（1）新規マススクリーニング用紙への採血について

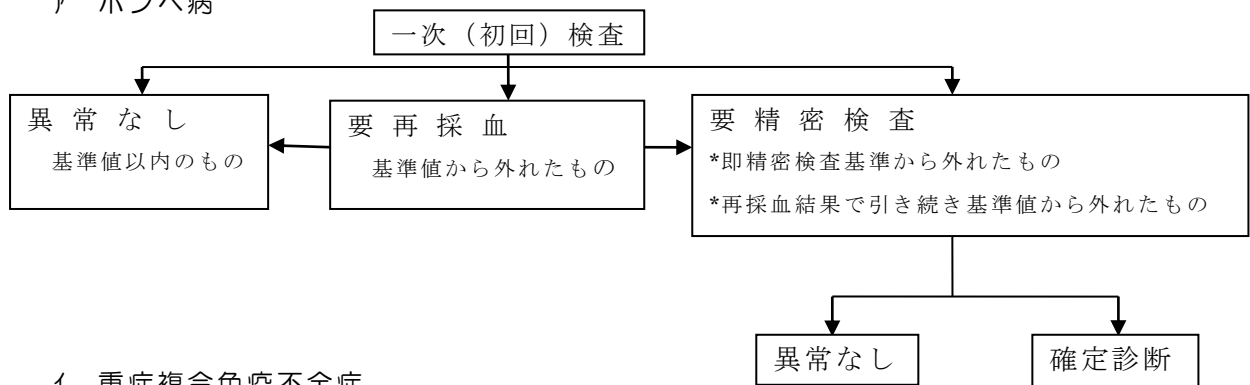
検査種別	採血機関	検査法	検体番号
検査機関名			
フリガナ			
姓 氏 名		性別	男・女 不明
フリガナ			
姓 氏 名			
出生日	年 月 日	生後日数	歳
採血日	年 月 日	出生体重	kg
検査者			
連絡先			

\*1及び2の円には検査に必要ですので必ず採血してください。

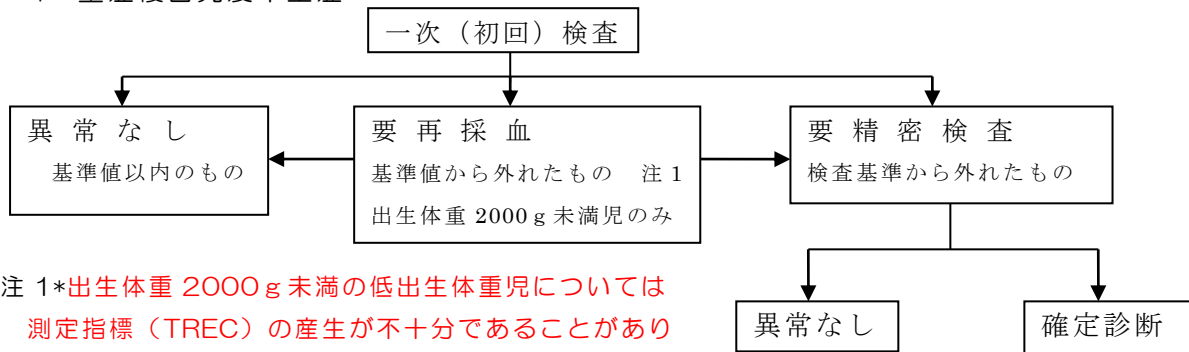
採血ろ紙の1及び2の円に、血液が裏面まで円一杯十分になるまで染み込ませてください。  
なお、予備の円は1及び2の円の採血状態が悪い場合に血液を塗布してください。

## (2) 結果判定について

### ア ポンペ病



### イ 重症複合免疫不全症



注 1\*出生体重 2000 g 未満の低出生体重児については測定指標（TREC）の産生が不十分であることがあり疑陽性になることがあるため再採血を行う場合があります。

## (3) 再採血依頼について

再採血の依頼は次の場合に事業団から行います。

ア.結果判定において要再採血となったもの

イ.低出生体重児（2000 g 未満）⇒重症複合免疫不全症検査のみ 注 1

ウ.検体不備 採血後 8 日以上経過

検体不良（血液量不足・ろ紙汚染・重ね塗り・乾燥不足等）

## (4) 精密検査医療機関について

ポンペ病は、藤田保健衛生大学病院小児科、重症複合免疫不全症は、名古屋大学医学部附属病院小児科へご紹介させていただきます。

## (5) 事業団から配布する検査セットについて

事業団より次の検査セットを配布いたします。

配布検査セット ア.新規マススクリーニング用採血ろ紙

イ.郵送用封筒（現行先天性代謝異常等検査用封筒と同じ）

ウ.新規マススクリーニング用説明書兼同意書

エ.採血穿刺器具（セーフティランセット）

\*在庫が少なくなった場合、事業団へご連絡ください。

## 9.参加申し込みについて

新規マススクリーニング検査にご協力いただけます場合、別紙「新規マススクリーニング検査参加申込書」にて、ご連絡ください。

お問い合わせ先：（公財）愛知県健康づくり振興事業団

〒 466-0047 名古屋市昭和区永金町 1 丁目 1 番地

電話：052-871-1877（直通）FAX：052-882-2963

担当：総合健診センター 検査課 酒井 好美

# F A X 用

F A X 番号 : 052-882-2963

年 月 日

## 新規マススクリーニン検査参加申込書

(公財) 愛知県健康づくり振興事業団 行

連絡先 052-871-1877 (総合健診センター 検査課 酒井 好美)

### 記

この度、依頼のありました、新規マススクリーニング検査について、下記のとおり参加を申し込みます。

医療機関番号			
医療機関名			
代 表 者	役 職	氏 名	(フリガナ)
所 在 地	〒 -		
	TEL ( ) - FAX ( ) -		
事務担当者	所属部署・役職	氏 名	(フリガナ)
*検査セット送付先 (部署名)	1.		
	2.		
	3.		
*検査結果送付先 (部署名)	1.		
	2.		
	3.		

\*各送付先は、現行先天性代謝異常等検査を同様の場合、記入は不要です。