

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (医療機関用)

年 月 日

氏 名		アミノ酸代謝異常症	
生年月日		有機酸代謝異常症	
採血日		脂肪酸代謝異常症	
検査日		糖質代謝異常症	
検査No		先天性甲状腺機能低下症	
児の名前		先天性副腎過形成症	
		※検査対象疾患は裏面を御覧ください。	

(検査結果の説明を記入する。)	(再検査、精密検査の場合に、検査数値を記入する。)
-----------------	---------------------------

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (保護者用)

※この結果票は母子手帳に貼付して保管してください。

年 月 日

氏 名		アミノ酸代謝異常症	
生年月日		有機酸代謝異常症	
採血日		脂肪酸代謝異常症	
検査日		糖質代謝異常症	
検査No		先天性甲状腺機能低下症	
児の名前		先天性副腎過形成症	
		※検査対象疾患は裏面を御覧ください。	

(検査結果の説明を記入する。)	(再検査、精密検査の場合に、検査数値を記入する。)
-----------------	---------------------------

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (精検機関提出用)

この結果票を精密検査を受ける医療機関の担当医にお渡しください。 年 月 日

氏名		アミノ酸代謝異常症	
生年月日		有機酸代謝異常症	
採血日		脂肪酸代謝異常症	
検査日		糖質代謝異常症	
検査No		先天性甲状腺機能低下症	
児の名前		先天性副腎過形成症	
		※検査対象疾患は裏面を	
		御覧ください。	

(検査結果を記入する。)

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

検査対象疾患 (20疾患)

<アミノ酸代謝異常症>

- ・フェニルケトン尿症
- ・メーブルシロップ尿症 (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

<有機酸代謝異常症>

- ・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

<脂肪酸代謝異常症>

- ・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)

<糖質代謝異常症>

- ・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

検査対象疾患 (20疾患)

<アミノ酸代謝異常症>

- ・フェニルケトン尿症
- ・メーブルシロップ尿症 (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

<有機酸代謝異常症>

- ・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

<脂肪酸代謝異常症>

- ・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)

<糖質代謝異常症>

- ・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

**検査対象疾患 (20疾患)**

**<アミノ酸代謝異常症>**

- ・フェニルケトン尿症
- ・メーブルシロップ尿症 (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

**<有機酸代謝異常症>**

- ・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

**<脂肪酸代謝異常症>**

- ・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)

**<糖質代謝異常症>**

- ・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