

先天性代謝異常等検査実施要綱

1 目的

母子保健法第5条及び第13条に基づき、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症は、これを放置すると知的障害などの症状を来すので、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を行い、疾患を早期に発見することにより、後の治療とあいまって障害を予防することを目的とする。

2 実施主体

実施主体は、奈良県とする。

3 検査対象疾病

検査対象となる疾病は次に掲げるとおりとする。

- (1) フェニルケトン尿症
- (2) メープルシロップ尿症（楓糖尿症）
- (3) ホモシスチン尿症
- (4) シトルリン血症1型
- (5) アルギニノコハク酸尿症
- (6) メチルマロン酸血症
- (7) プロピオン酸血症
- (8) イソ吉草酸血症
- (9) メチルクロトニルグリシン尿症
- (10) ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）
- (11) 複合カルボキシラーゼ欠損症
- (12) グルタル酸血症1型
- (13) 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症）
- (14) 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD欠損症）
- (15) 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）
- (16) カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症
- (17) カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症
- (18) ガラクトース血症
- (19) 先天性副腎過形成症
- (20) 先天性甲状腺機能低下症

4 検査対象者

検査の対象者は、奈良県で出生した新生児で、保護者が検査を希望する者とする。

5 検査機関

県は、別途委託する検査機関（「以下委託検査機関」という）において、検査を実施するものとする。

6 検査の実施方法等

(1) 採 血

ア 採血は医療機関（以下「採血医療機関」という。）において生後5～7日間に行うものとする。なお、低出生体重児で乳汁が与えられない場合、又は哺乳量が非常に少ない場合には、さらに5日位後に再度採血するものとする。

イ 委託検査機関は、検査不能な検体があった場合は、採血医療機関に対し再採血を必要とする旨通知するものとする。

(2) 検体の送付

採血医療機関は、採血した濾紙（1組）を所定の封筒に入れて、速やかに委託検査機関に送付するものとする。

なお、所定封筒については、委託検査機関があらかじめ各採血医療機関に配布しておくものとする。

(3) 検査方法

検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

(4) 検査の申し込み

検査を希望する保護者は、採血医療機関に申し込むものとする。

7 検査結果の通知及び事後措置

(1) 結果の通知

ア 委託検査機関は、採血医療機関から送付された検体について検査を行い、判定結果を7日ごとにまとめて、15日以内に採血医療機関に通知（別紙1及び2参照）するとともに、各月分の判定結果を検査台帳（別紙3参照）により、翌月10日までに県に報告するものとする。

イ 委託検査機関は、異常又は異常の疑いがある者については迅速に採血医療機関に通知するとともに県に通知するものとする。

ウ 委託検査機関は先天性副腎過形成症検査の結果、異常値を示した場合、直ちに県及び採血医療機関に連絡し、早急に適切な措置がとられるよう努めるものとする。

(2) 事後措置

ア 採血医療機関は、異常又は異常の疑いがある旨の通知を受けた場合には、再検査のため速やかに再採血を実施するものとする。

イ 採血医療機関は、再検査の結果、異常が確認された者の保護者を専門医療機関へ紹介するものとする。

8 検査に要する費用

(1) 採血指導料

採血指導料（採血医療機関が定めた料金）は保護者の負担とする。

(2) 検査料

検査料は県の負担として、その額についてはこれを別に定める。

(3) 採血濾紙

採血濾紙は、採血医療機関が購入するものとする。

9 検査料の請求

委託検査機関の検査料の請求は、請求書（別紙4参照）に検査台帳及び検査濾紙記入用紙1組の中の1枚を送付して行うものとする。

10 検体の保管

委託検査機関は、検査後の検体を1年間保管しておくものとする。

11 周知徹底

県は、本事業の円滑な運営を図るため、市町村で行う母親教室等あらゆる機会を利用して、本検査の趣旨等について周知徹底を図るものとする。

12 実施上の留意事項

委託検査機関は、異常又は異常の疑いがある者について採血医療機関に通知するにあたり、当該児の保護者に的確に伝達できるよう配慮すること。

採血医療機関は、委託検査機関からの上記通知を受領したときは、当該児の保護者への説明、指導及び専門医療機関への紹介等、児の処遇について確実に責務を果たすこと。

県は、委託医療機関から異常又は異常の疑いがある者について通知を受領したときは、専門医療機関への紹介等、児の処遇について、採血医療機関に確認すること。

また、事業に関わるすべての者は、検査結果の取り扱い等秘密保持に努めること。

13 その他

この検査実施にあたって、奈良県は、奈良県医師会及び奈良県産婦人科医会の協力を得て実施するとともに、問題が生じた場合、奈良県は、奈良県医師会及び奈良県産婦人科医会と協議してこれを処理する。

その他、本要綱に定めのない事項については、必要に応じて別に定めるものとする。

別表

検査対象疾病		検査方法	
先天性代謝異常症	アミノ酸代謝異常	<ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症（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 	タンデムマス法
	有機酸代謝異常	<ul style="list-style-type: none"> ・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	<ul style="list-style-type: none"> ・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 ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症 	
	糖代謝異常	<ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 	ボイトラー法、ペイゲン法 又はガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法
内分泌疾患	・先天性副腎過形成症	エンゼイムイムノアッセイ法	
	・先天性甲状腺機能低下症	甲状腺刺激ホルモン（TSH）の測定方法として、ラジオイムノアッセイ法又はエンゼイムイムノアッセイ法	

附 則

この要綱は、昭和59年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成元年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成4年9月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成5年7月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成7年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成10年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成11年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成11年10月8日から一部改正し施行する。但し、7の(3)については、平成11年度検査実施分から適用する。

附 則

この要綱は、平成12年4月1日から一部改正し施行する。
但し、7の(3)については、平成11年度検査実施分から平成12年4月1日付改正後の要綱を準用するものとする。

附 則

この要綱は、平成16年3月31日から一部改正し、平成15年度検査実施分から適用する。

附 則

この要綱は、平成18年6月 1日から一部改正し、平成18年度6月検査実施分から適用する。

附 則

この要綱は、平成21年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成22年4月1日から一部改正し施行する。

附 則

この要綱は、平成25年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成29年9月14日から施行する。