

先天性代謝異常等検査に係る仕様書

1 業務名

先天性代謝異常等検査委託

2 検査対象疾病

＜アミノ酸代謝異常＞ 5 疾病

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

＜有機酸代謝異常＞ 7 疾病

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＞ 5 疾病

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¹-1 欠損症、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ²-2 欠損症

＜糖代謝異常＞ 1 疾病

ガラクトース血症

＜内分泌疾患＞ 2 疾病

先天性副腎過形成症、先天性甲状腺機能低下症

3 検査方法及び予定数量

検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

4 予定数量

予定件数：31,500件（約10,500件/年）（再検査含む延べ予定件数）

5 検査対象者

奈良県で出生した新生児で、保護者が検査を希望する者

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 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。

7 検査結果の通知及び事後措置

(1) 結果の通知

ア 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日毎にまとめて、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15日までに医療政策局長あて報告するものとする。
イ 検査機関は、異常又は異常の疑いがあるもの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。なお、通知の様式及び添付書類等については、健康推進課と協議するものとする。

(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

検査料の請求は、請求書（別紙4参照）に、該当月分の検査台帳を添付して行うものとする。

10 支払条件

検査機関が各月に行った検査は、各月毎に検査費用を県あて請求するものとし、県は内容審査の上、請求のあった日から30日以内にこれを支払うものとする。

11 検体の保管

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。

12 年間実績の報告

年度終了後に、月ごとの検査台帳（別紙3参照）とは別に、年間の検査実績等の報告（年間報告様式1～3参照）を行うものとする。

13 契約締結条件

契約締結は、令和2年4月1日～令和5年3月31日までの検査にかかる検査料を対象とする。落札の決定後、本業務委託に係る委託契約の締結は、奈良県の本事業に係る令和2年度歳入歳出予算の成立を前提とし、当該予算の不成立又は当該予算が委託予定金額の令和2年度分に満たない場合、委託契約を締結しないものとする。

また、委託契約締結後においても、奈良県は令和3年度又は令和4年度の歳入歳出予算において、受託業者に支払うべき委託料が減額又は削除された場合は、委託契約の変更又は解除を行うことができるものとする。

委託契約の変更又は解除により受託業者が損害を被ったときは、奈良県に対して当該損害の賠償を請求することができるものとする。

14 使用する様式等

この仕様書に記載された別紙1～4及び年間報告様式1～3についてはあくまでも参考例であ

り、報告を行う様式については、健康推進課と協議するものとする。

1 5 個人情報の保護

本業務における個人情報の取扱いについては、別に定める「個人情報取扱特記事項」を守るとともに人権の保護に十分配慮すること。

1 6 実施上の留意事項

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へ通知するにあたり、当該児の保護者に的確に伝達できるよう配慮するものとする。

また、事業に関わるすべての者は、検査結果の取扱い等秘密保持に努めるものとする。

この仕様書のほか、事業の実施に当たっては、「先天性代謝異常等検査実施要綱」により行う。

別表

検査対象疾病	検査方法
先天性代謝異常症 <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血症 ・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 ・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） ・カルニチンパームミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 ・カルニチンパームミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 	タンデムマス法
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
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