

千葉県先天性代謝異常等検査事業実施要綱

(目的)

第1条 フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常及び先天性甲状腺機能低下症は、放置すると知的障害などの症状をきたすので、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、異常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。

(実施主体)

第2条 事業の実施主体は千葉県とする。

(検査対象疾病)

第3条 検査対象となる疾病は、下記の20疾患とする。

- ①フェニルケトン尿症
- ②メープルシロップ尿症
- 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
- 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C₆A脱水素酵素欠損症
- ⑭極長鎖アシルC₆A脱水素酵素欠損症
- ⑮三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルC₆A脱水素酵素欠損症
- 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

(検査対象者)

第4条 検査対象者は、新生児とする。

(検査機関)

第5条 検査は、市長が契約した検査機関（以下、「検査機関」という。）において実施する。

(検査の実施方法等)

第6条 検査は、次の各号に掲げる方法により実施する。

(1) 採血

- ア 医療機関等は、採血にあたり、あらかじめ本検査の主旨等について、保護者に説明のうえ、検査希望の有無を明確にし、検査申込書を徴する。
- イ 採血時期は一般に日齢4～6日間とし、採血時の留意事項を守り採血した血液を代謝異常検査用ろ紙にしみ込ませ早急に検査機関へ送付する。
ただし、出生体重が2,000g以下の低出生体重児は、原則的に4～6日で採血し、さらに生後1か月か、体重が2,500gに達した時期、または退院時のうちいずれか早い時点で再採血し検査を実施する。

(2) 検査

- ア 医療機関から送付された検体(新生児から採取した血液を代謝異常検査用ろ紙にしみ込ませたもの)について、速やかに検査を行うものとする。
- イ 検査は、別表第1に定める検査方法により行うものとする。
- ウ 採血不備等により検査不能な検体があった場合は、直ちに採血した医療機関に対し再採血を依頼し、再検査を行うものとする。
検査終了後、検査機関は、その結果を速やかに当該医療機関及び市へ通知すること。
なお、異常あるいは異常の疑いのあるものについては、早期治療の重要性にかんがみ、医療機関への通知とともに当該新生児の保護者に対しても迅速かつ的確に伝達されるようにする。特に著しい高値の場合は、可及的速やかに専門医療機関への受診ができるよう適切な処置がとられるよう配慮すること。
検査後の検体の保管期間は、1年間とし、保管期間が終了した検体は、個人情報の保護に留意して速やかに廃棄する。
- エ 検査機関は、検査により、対象疾病の患者であると確認された新生児及び保護者の氏名等の情報を実施主体に報告するものとし、実施主体は、把握した情報により患者台帳を作成することとする。

(精密検査及び治療について)

第7条 精密検査及び治療は、次の各号に掲げる方法により実施する。

(1) 精密検査

医療機関は、マス・スクリーニング検査によって、要精密検査と判定された児の保護者に対し、迅速かつ的確にその旨を通知するとともに速やかに精密検査医療機関において受診するよう通知すること。

(2) 精密検査医療機関

ア 要精密検査と判定された児に対しては、極めて短期間に的確な診断及び治療が必要なことから、精密検査医療機関は次の各号に該当する医療機関で別表第2のとおりとする。

- ①先天性代謝異常疾患・内分泌疾患に関する十分な診療、検査が可能な体制を整えていること。
- ②先天性代謝異常疾患・内分泌疾患に関して診療経験の豊富な医師がいること。
- ③マス・スクリーニングにおいて要精密検査とされた児の診察が常時行い得ること。
- ④精密検査児の追跡調査等に協力ができること。

イ 精密検査医療機関は、要精査児及び患児に対する診断、治療、経過などに関する継続的情報収集を行い、併せて、市や医療機関相互において意見交換を行うものとする。

(患者台帳)

第8条 検査により、対象疾病の患者であると確認された新生児及び保護者の氏名等を患者台帳に記載するものとする。

(精度管理について)

第9条 検査精度を保つため、市長が適当と認める外部精度管理機関に精度管理を委託する。

(検体の目的外使用について)

第10条 本事業に使用するために採取した検体は、本事業の目的のみに使用することとし、目的外の転用や第三者への提供は行わない。

ただし、医療機関が本事業の目的を逸しない範囲で検査に使用するなどの理由で検体提供を希望する場合は、医療機関が保護者の同意書(様式2)を添えて市に依頼書(様式1)を提出し、市は内容を審査して検体提供の可否を判断し回答書(様式3)を医療機関に送付する。

さらに、市は、検体の提供を承諾した場合は、検査機関に回答書の写しを送付し、検査機関から医療機関に検体の送付を依頼する。

(周知徹底)

第11条 市は先天性代謝異常等検査の意義が妊産婦等に十分理解されるよう、あらゆる機会を活用し、事業の周知徹底を図ることとする。

(実施上の留意事項)

第12条 本事業の実施にあたっては、責任ある体制を確保し、対象者の個人情報の保護には十分留意することとする。

(経費の負担)

第13条 本事業に関する経費のうち、検査に要する経費等については市の支弁とするが、医療機関等における採血料については保護者負担とする。

また、精密検査や治療に要する費用も保護者負担とする。

(補 則)

第14条 この要綱に定めるもののほか、先天性代謝異常等検査の実施に関して必要な事項は保健福祉局長が定める。

附 則

この要綱は、平成 4年 4月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 4年 9月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 7年 4月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 9年 8月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 10年 7月 1日から施行し、同年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は、平成 12年 10月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 15年 4月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 20年 4月 1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 24年 4月 1日から施行する。

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 25年 7月26日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 27年 7月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 30年 4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成 30年 6月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和 元年12月12日から施行する。

附 則

この要綱は、令和 2年 4月 1日から施行する。

別表第1 検査方法一覧

検査対象疾病	検査方法
フェニルケトン尿症 メープルシロップ尿症 ホモシスチン尿症	タンデムマス法、フェニルアラニン脱水素酵素・マイクロプレート法又は高速液体クロマトグラフィ法（HPLC法）
シトルリン血症1型 アルギニノコハク酸尿症 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 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 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 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	タンデムマス法
ガラクトース血症	ボイトラー法、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	17-ヒドロキシprogesterone（17-OHP）の測定方法として、ELISA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、ELISA法

別表第2 精密検査医療機関

項目	医療機関名	電話番号	住所
先天性代謝異常 (18疾患)	国立病院機構下志津病院 千葉県こども病院	043-422-2511 043-292-2111	千葉市四街道市鹿渡 934-5 千葉市緑区辺田町 579-1
先天性 副腎過形成症	千葉県こども病院 千葉大学医学部附属病院 松戸市立総合医療センター 帝京大学ちば総合医療センター 東京歯科大学市川総合病院 君津中央病院	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-322-0151 0438-36-1071	千葉市緑区辺田町 579-1 千葉市中央区亥鼻 1-8-1 松戸市千駄堀 993-1 市原市姉崎 3426-3 市川市管野 5-11-13 木更津市桜井 1010
先天性甲状腺 機能低下症 (クレチン症)	千葉県こども病院 千葉大学医学部附属病院 松戸市立総合医療センター 帝京大学ちば総合医療センター いのまたこどもクリニック 大西小児科 東京歯科大学市川総合病院 君津中央病院	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-460-7160 047-420-1436 047-322-0151 0438-36-1071	千葉市緑区辺田町 579-1 千葉市中央区亥鼻 1-8-1 松戸市千駄堀 993-1 市原市姉崎 3426-3 船橋市東船橋 1-38-1-201 船橋市西船 2-28-1 市川市管野 5-11-13 木更津市桜井 1010

(様式1)

年 月 日

千葉市保健福祉局健康福祉部健康支援課長 様

(医療機関)

所在地

名 称

代表者名

⑩

先天性代謝異常等検査事業に係る検体の提供について (依頼)

このことについて、下記の対象者の検体について、当医療機関での検査に使用するため、提供くださるようお願いいたします。

記

1. 対象者

氏 名： 性 別： 男・女

生 年 月 日：

採血医療機関名：

採 血 月 日：

2. 検査の目的と検体の必要性について

検 査 目 的：

検 査 内 容：

検体の必要性：

3. 添付書類

保護者の同意書

担当医師氏名

連絡先電話番号

(様式2)

年 月 日

千葉市長 様

(保護者氏名) _____ (※)

(※) 本人が手書きしない場合は、記名押印してください。

(住所) _____

(連絡先) _____

先天性代謝異常等検査事業に係る検体の提供について (依頼)

このことについて、先天性代謝異常等検査のために採取した検体を、下記医療機関での検査に使用することに同意します。

1. 子の氏名、性別、生年月日

氏 名: _____

性 別: 男・女 _____

生年月日: _____ 年 月 日

2. 検査医療機関名

(様式3)

年 月 日

様

千葉市保健福祉局健康福祉部健康支援課長

先天性代謝異常等検査事業に係る検体の提供について（回答）

年 月 日付けで貴施設から依頼のあった下記の検体について、検体提供を承諾する（しない）こととしましたのでお知らせします。

なお、個人情報の保護について、十分ご注意くださいようお願いいたします。

検体は検査機関から送付いたします。

記

氏 名： 性 別： 男・女

生 年 月 日：

採血医療機関名：

採 血 月 日：

(承諾しない場合)

承諾できない理由：

問い合わせ先

千葉市保健福祉局健康福祉部健康支援課
母子保健班

電話 043-238-9925