

先天性代謝異常等検査実施要綱

(昭和56年5月1日施行)

第1 趣 旨

この要綱は、先天性代謝異常等(以下「疾病」という。)に係る異常の早期発見に努めるとともに、後の治療とあいまって心身の発育・発達の遅れ等の原因となる病気の発症を防ぐために、新生児について実施する血液によるマス・スクリーニング検査(以下「検査」という。)について、必要な事項を定めるものとする。

第2 実施主体

埼玉県

第3 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、別表のとおりとする。

第4 検査対象者

検査の対象となる新生児は、県内(さいたま市内を除く)の医療機関で出生した新生児で、保護者が検査を希望した者とする。ただし、県外で出生して検査を受けなかった県内に居住する者で、保護者が検査を希望する者を含むものとする。

第5 検査機関

1 検査機関は、地方独立行政法人埼玉県立病院機構埼玉県立小児医療センター(以下「小児医療センター」という。)

とする。

2 検査事業の円滑な実施を図るため、検査機関には指導医を配置するものとする。

第6 実施方法

1 県は、あらかじめ採血ろ紙及び検査機関あて封筒等を各医療機関及び各保健所(川越市保健所、越谷市保健所及び川口市保健所を含む)、埼玉県医師会(以下「医師会」という。)に配布する。

2 医療機関は、採血ろ紙及び検査機関あて封筒等を県及び保健所又は医師会から適宜受領する。

3 医療機関は、保護者に検査の趣旨及び個人情報等の取扱い等について説明の上、「先天性代謝異常等検査同意書兼申込書」の提出があった場合は、「先天性代謝異常等検査採血要領」に基づき採血を行い、検体を小児医療センターに送付する。

4 小児医療センターは、医療機関から送付された検体の検査を速やかに行うものとする。

5 小児医療センターは検査結果を別に定める様式により、当該医療機関に通知し、医療機関は新生児の保護者に通知する。

6 小児医療センターは、検査の結果、基準濃度以上の者及び検体不良で再採血が必要な場合は、当該医療機関に再採血を依頼する。当該医療機関は、保護者に再採血について説明した上で、再度検査のための採血を行い、検体を速やかに小児医療センターに送付する。

7 小児医療センターは、初回検査及び再検査の結果、強く疾病の疑われるものについて、直ちに当該医療機関に連絡して精密検査を受診させるように図るものとする。

なお、結果の通知は5のとおりとする。

- 8 小児医療センター病院長は、精密検査の結果について、別に定める様式により当該医療機関の長及び新生児の居住地を所轄する保健所長に通知する。
- 9 保健所長は、小児医療センター病院長から8の通知があった場合は、新生児の保護者に対して適切な指導を行う。
- 10 小児医療センター病院長は、検査実施状況を毎月15日までに別に定める様式により埼玉県知事に報告する。

第7 検査料等

検査料は、無料とする。ただし、医療機関における採血料(通信料等を含む)は保護者の負担とする。

第8 精度管理

小児医療センターは、検査に係る精度管理を実施する。

第9 その他

本事業に係る個人情報の取扱いについては、十分に留意することとする。

第10 関係機関との連絡協調

県は、本事業の円滑な運営を図るため、あらかじめ医師会等に本事業への協力を要請するとともに、必要事項について十分協議を行うものとする。

附 則

この要綱は、昭和56年5月1日から施行する。

附 則

この要綱は、昭和58年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成元年10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10年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成11年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成13年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成14年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成16年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成17年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成24年10月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成24年12月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成27年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成29年12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、令和3年4月1日から施行する。

先天性代謝異常等検査の対象疾患

内分泌疾患(対象2疾患)

- | | |
|-----------------|-----------------|
| 1. 甲状腺ホルモンの欠乏症 | 2. 副腎皮質ホルモンの欠乏症 |
| (1) 先天性甲状腺機能低下症 | (1) 先天性副腎過形成症 |

代謝異常症(対象18疾患)

1. 糖質代謝異常
 - (1) ガラクトース血症

2. アミノ酸代謝異常
 - (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

3. 有機酸代謝異常
 - (1) メチルマロン酸血症
 - (2) プロピオン酸血症
 - (3) イソ吉草酸血症
 - (4) メチルクロトニルグリシン尿症
 - (5) ヒドロキシメチルグルタル酸血症
 - (6) 複合カルボキシラーゼ欠損症
 - (7) グルタル酸血症1型

4. 脂肪酸代謝異常
 - (1) 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)
 - (2) 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)
 - (3) 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)
 - (4) カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症
(CPT1欠損症)
 - (5) カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症
(CPT2欠損症)