

# 先天性代謝異常等検査事業マニュアル

平成25年8月  
(一部改訂: 令和7年11月)

千葉県健康福祉部子育て支援課

千葉市保健福祉局健康支援課

## はじめに

千葉県と千葉市では、すべての子どもたちの心と体の健やかな成長が守られるよう、妊娠・出産から乳幼児期を通して母子の健康確保のための事業を推進しています。

先天性代謝異常等検査事業は、生まれつき体の中の栄養素を代謝するしくみやホルモンを作るしくみに異常がある病気の早期発見と障害の発生予防のために、国の事業として昭和 52 年 10 月に開始され、その後検査項目の追加等が行われて現在に至っています。

この間、多くの疾患を発見できる検査方法であるタンデムマス法の開発が行われ、国内の研究班によるタンデムマス法導入に関する研究成果から、平成 23 年 3 月に国において、先天性代謝異常の検査方法としてタンデムマス法を導入することが適当と判断されました。

千葉県内においても、平成 20 年度から、「新しい検査法による新生児マス・スクリーニング研究事業千葉県委員会：代表 高柳正樹 千葉県こども病院副院長」の取り組みにより、タンデムマス法を導入した先行研究が実施され、その効果の検証や実施体制の整備が行われたことから、平成 24 年度から検査の対象疾患を 6 疾患から 19 疾患に増やし本事業の充実を図ることとしました。平成 30 年度からは新たに 1 疾患を対象に追加し、20 疾患を対象に本事業を行っております。

この事業は、事業の周知から出生後の採血、検査、精密検査、病気が発見されたお子様の相談に対応する等、様々な関係機関の協力のもとに行われています。

そこで、関係者が、本事業に関して共通理解をし、より充実した事業の実施を図ることを目的に本マニュアルを作成しました。

今後も、関係者間でこのマニュアルが有効に活用され、事業が充実することにより、すべての子どもたちが健やかに育っていくことを願っています。

最後に、本マニュアルの作成にあたり、御協力いただきました千葉県マススクリーニング連絡協議会の委員の方々をはじめ、ちば県民保健予防財団や関係者の皆様に厚く御礼を申し上げます。

令和 7 年 1 月

千葉県健康福祉部長  
千葉市保健福祉局健康部長

# 目次

1. 先天性代謝異常等検査事業とは	1
2. 検査の対象	3
3. 検査対象疾患と検査方法	4
4. 費用	5
5. 事業の流れ	6
6. 精密検査医療機関	7
7. 発見された患者の相談対応	10

## ＜参考資料＞

(1) 先天性代謝異常等検査事業のQ & A	13
(2) 正しい採血方法とろ紙の取り扱い	16
(3) 事業に使用する諸用紙	18
(4) 事業で発見される疾患の解説	21
(5) 有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族ネットワーク等の情報	24
(6) 先天性代謝異常等検査事業実施要綱（千葉県）	25
(7) 医療費公費負担制度	33
(8) 小児慢性特定疾病医療支援事業申請窓口、相談機関一覧	36
(9) 引用・参考文献一覧	38



## 1. 先天性代謝異常等検査事業とは

先天性代謝異常等検査事業は、1960 年代から海外や国内で行われた研究を経て、1977 年（昭和 52 年）10 月から国の通知により先天性代謝異常の 5 疾患（フェニールケトン尿症・楓糖尿症・ホモシスチン尿症・ガラクトース血症・ヒスチジン血症）の早期発見を目的として全国で開始された。

その後、1979 年に先天性甲状腺機能低下症が、1989 年に先天性副腎過形成症が対象疾患に追加され、1992 年にヒスチジン血症が対象疾患から除かれ、6 疾患を対象とした検査が長年実施されてきた。

1990 年代に米国で新しい検査法であるタンデムマス法が開発され、国内においても 2000 年以降タンデムマス法による新しい対象疾患等の研究が取り組まれてきた。その研究結果を受け、平成 23 年 3 月 31 日付け厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」が発出され、「タンデムマス法を用いた新生児マス・スクリーニング検査を早期に実施することが適当であると考えられる」とされたため、千葉県においては、平成 24 年 4 月 1 日から、本事業にタンデムマス法による早期発見が可能な疾患を追加し、19 疾患を対象とした事業を実施することとなった。

2014～2016 年度（平成 26～28 年度）に厚生労働科学研究費補助金健やか次世代育成総合研究事業「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究」（代表研究者：山口清次 国立大学法人島根大学医学部特任教授）が実施された。その研究結果を受け、平成 29 年 7 月 7 日付け厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患の追加について」が発出され、「新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患に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）を追加することが適当であると考えられる」とされたため、千葉県においては、平成 30 年 4 月 1 日から、本事業に CPT2 欠損症を検査対象疾患に追加し、20 疾患を対象とした事業を実施することとなった。

本事業で対象としている疾患と発見頻度（参考文献1）から一部抜粋）

	対象疾患	発見頻度
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（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	1:6万 1:120万 — 1:9万 1:40万
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	1:11万 1:4万 1:43万 1:14万 — 1:60万 1:18万
脂肪酸代謝異常	①中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 ②極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 ③3頭酵素長鎖3ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 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 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	1:12万 1:13万 — 1:26万 1:26万
糖代謝異常	①ガラクトース血症	1:3万
内分泌疾患	①先天性甲状腺機能低下症 ②先天性副腎過形成症	1:3000 1:2万

※アミノ酸代謝異常、有機酸代謝異常、脂肪酸代謝異常の疾患ごとの発見頻度は少ないが、タンデムマス法の研究結果では、約9000人に一人の患者が発見されている。

## 2. 検査の対象

### 1) 対象者

対象者は新生児とする。



### 2) 検査時期

新生児の日齢 4 日～6 日（生まれた日は 0 日と数える）に採血し、検査を行う。

ただし、出生体重 2,000 g 未満の低出生体重児は、4 日～6 日に第 1 回目の採血を行い、さらに①生後 1 カ月 ②体重が 2,500 g に達した時 ③医療施設を退院する時 のいずれか早い時期に第 1 回目の検査結果にかかわらず第 2 回目の採血を行い、検査を実施する。参考文献2) から一部抜粋

＜採血日齢が決められている理由＞ 参考文献4) から一部抜粋

- ① 新生児は生後、母乳やミルクを飲み始めると体内で消化吸収が行われるようになるが、代謝異常の疾患があると代謝されない物質が体内に蓄積され、血中濃度が高くなるため、哺乳が確立した 5 日前後が適切である。
- ② 先天性甲状腺機能低下症の検査は、先天的に甲状腺ホルモンの産生が低いと下垂体から甲状腺刺激ホルモン (TSH) が分泌され、TSH の値が高いことにより疾患が発見される。しかし、全ての新生児が出生直後の寒冷刺激などで一時的に TSH 高値となるが、その後徐々に低下し、日齢 5 日頃になると疾患児との区別が可能となるため代謝異常の検査と同時期の採血が適切である。
- ③ 先天性副腎過形成症は、他の疾患より早期発見が必要なこともあります、諸外国では日齢 3 日前後の採血が適切と報告されているが、日本では他の検査と 1 回の採血で済ませるため日齢 5 日より遅くならないようにすることとされている。

＜低出生体重児に 2 回の検査を実施する理由＞

- ① 低出生体重児であっても生後早期に先天性代謝異常症等のスクリーニング検査を実施し、疾患の早期発見に努めることが重要である。
- ② しかし、低出生体重児では生後早期からの経腸栄養が十分に行われず、一部の疾患では生後早期の検査結果が必ずしも病態を表さない可能性がある。
- ③ さらに一部の疾患では、生理調節機能の未熟性から、疾患を示唆する異常値を示さない可能性がある。

### 3. 検査対象疾患と検査方法

対象疾患 (20疾患)		検査方法
先天性代謝異常疾患	アミノ酸代謝異常 (5疾患)	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、
		シトルリン血症1型、アルギニコハク酸尿症
	有機酸代謝異常 (7疾患)	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、 メチルクロロニルグリシン尿症、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
	脂肪酸代謝異常 (5疾患)	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 3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
内分泌疾患	糖質代謝異常 (1疾患)	ガラクトース血症
	先天性甲状腺機能低下症	
	先天性副腎過形成症	

※タンデムマス法とは

タンデムマス型質量分析計を用いて検査を行う方法である。

タンデムマス型質量分析計とは質量分析計を直列に2つ並べた構造の高感度分析機器で、1回の分析で20種類以上の代謝異常をスクリーニングできる。

1回の検査に要する時間は約2分で、年間5万検体以上を処理する能力がある。

タンデムマス法では、ふだん正常に生活していても、何かのストレスをきっかけにけいれん発作、意識障害などの急性脳症または乳幼児突然死を起こす可能性がある代謝疾患の発見に効果を発揮する。

また、タンデムマス法に関する研究は引き続き行われており、平成30年度に対象とした17疾患以外の疾患も今後、事業の対象疾患になるなどの変更があり得る。

なお、本事業の対象疾患のうちタンデムマス法では検査できない疾患(ガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症)は、従来の検査方法で検査を行う。

#### 4. 費用

事業に係る費用のうち、検査に要する費用は公費負担とする。

採血に要する費用は保護者負担とし、医療機関に支払う。

（里帰り出産などで、県外居住者が県内の医療機関等で出産した場合も、同様に取扱うこととする。）

#### 5. 事業の流れ

##### ①先天性代謝異常等検査事業の周知

- ・千葉県及び千葉市はホームページに本事業について掲載し、県内の分娩を取扱う医療機関（以下、採血医療機関という）・助産所に先天性代謝異常等検査のお知らせ及び申込書を配布し、妊娠中から周知する。（なお、千葉市については、母子健康手帳交付時に、保護者に申込書を配布）
- ・市町村は母子健康手帳発行に併せ先天性代謝異常等検査の案内を行い、また、母親学級等妊娠中の保健指導の機会を活用して本事業の周知に協力する。

##### ②検査の説明と申込み

- ・千葉県及び千葉市は検査申込書をあらかじめ採血医療機関や助産所に送付する。
- ・委託検査機関は、検査に必要なろ紙、郵送用の封筒、精密検査機関の一覧等、検査に必要な物品をあらかじめ採血医療機関や助産所に送付する。
- ・採血医療機関や助産所は、新生児の保護者に、検査の目的や重要性、検査によって発見される疾患等、本事業の趣旨を説明し、申込書を提出させる。
- ・保護者は、医療機関や助産所の説明内容を理解し、同意の上で申込書を記入し提出する。
- ・県外居住者で里帰り出産の場合も同様に、医療機関や助産所に備えてある申込書に記入し提出する。

##### ③採血と検体（ろ紙）の送付

- ・採血医療機関や助産所は、新生児の安全を保つとともに、検体不良に伴う再採血ができるだけ少なくするため、別添「正しい採血方法とろ紙の取り扱い」（P 16～）を参考にして採血し、ろ紙を乾燥させて速やかに検査機関に専用封筒を用いて送付する。
- ・助産師が採血を行う際は、医師の指示のもと実施する。

##### ④検査の実施

- ・委託検査機関は、対象疾患ごとに適切な検査方法で検査を行う。

##### ⑤結果の通知

- ・委託検査機関は、検査の結果が判明次第、採血医療機関等に結果を通知する。特に、精密検査を要する結果が出た場合は、すみやかに採血医療機関等に連絡する。
- ・検査結果を受領した採血医療機関等は、異常がない場合は、1カ月健診等の機会に結果票を保護者に渡し結果について説明する。

##### ⑥再採血、精密検査

- ・再採血の連絡を受けた採血医療機関や助産所は、保護者に連絡し再採血の必要性を説明して、再度採血を行い、検体を検査機関に送付する。
- ・精密検査の連絡を受けた採血医療機関や助産所は、保護者に連絡し精密検査の必要性を説明し精密検査医療機関を紹介する。その際、保護者に健康福祉センター（保健所）等の相談窓口も紹介する。
- ・精密検査医療機関は、保護者から精密検査の連絡を受けた場合は、すみやかに精密検査が実施できるよう配慮する。なお、保護者に対して、疑われる疾患や検査内容、診断された場合の治療等について十分に説明し、保護者の不安の軽減に努める。
- ・精密検査に必要な費用は保護者の負担とする。（保険診療であれば子ども医療費助成事業の対象となる）

#### ⑦ 精密検査結果の確認と事後指導

- ・精密検査医療機関は、精密検査の結果が判明した場合は、その結果を委託検査機関に報告する。
- ・精密検査の対象者が精密検査のための受診が速やかに行われていない場合は、再度採血医療機関等から精密検査を勧奨する。
- ・精密検査の結果、疾患が発見された場合は、治療や経過観察を行う医療機関において、保護者の相談や生活上の指導を行うとともに、小児慢性特定疾病医療支援事業の申請手続き等の説明も併せて行う。県外居住者の場合は、居住地の医療機関情報の提供や紹介を行う。
- ・健康福祉センター（保健所）等は患者の保護者の相談に応じるなど、医療機関や患者の居住する市町村と協力して継続した支援を行う。

#### ⑧ 検体の保管と廃棄、目的外使用の承認

- ・検体の保管期間は1年とする。委託検査機関では、本事業のために使用した検体（ろ紙）を1年間保管し、保管期間が経過した検体は個人情報の保護に留意して廃棄する。
- ・本事業で使用するために採取した検体は、本事業の目的以外に使用することは禁止する。

ただし、保護者の同意があり、実施主体が必要と認めた場合には、検体の提供を行うことができるものとし、検体の提供を必要とする医療機関は、提供依頼書（様式1 P30）を実施主体に保護者の同意書（様式2 P31）を添えて提出する。実施主体は内容を審査し検体提供の可否を医療機関に通知する（様式3 P32）。

#### ⑨精度管理等

- ・県、千葉市及び委託検査機関は、本事業の目的に鑑み、検査精度を保つため、適宜、国の研究班の研究結果や日本マス・スクリーニング学会から情報を得る。
- ・県、千葉市は検査精度を保つため、外部精度管理実施機関に精度管理を委託する。

- ・本事業の実施結果や、精度管理状況、その他本事業について検討が必要な事項については、千葉県新生児マス・スクリーニング連絡協議会において協議する。

## 6. 精密検査医療機関

本県（千葉市を含む）の事業により、精密検査の対象となった場合は、できるだけ下記の県内の精密検査医療機関で精密検査を実施することとし、保護者の希望や状況により県外医療機関を紹介する。

### 1) 千葉県内の精密検査医療機関 (令和7年11月4日現在)

項目	医療機関名	電話番号	住所
先天性代謝異常 (18疾患)	千葉県こども病院 国立病院機構下志津病院 順天堂大学医学部附属浦安病院	043-292-2111 043-422-2511 047-353-3111	千葉市緑区辺田町 579-1 四街道市鹿渡 934-5 浦安市富岡 2-1-1
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 船橋市立医療センター	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-322-0151 0438-36-1071 047-438-3321	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 市川市菅野 5-11-13 木更津市桜井 1010 船橋市金杉 1-21-1
先天性甲状腺機能低下症	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 船橋市立医療センター 成田赤十字病院	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-460-7160 047-420-1436 047-322-0151 0438-36-1071 047-438-3321 0476-22-2311	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 市川市菅野 5-11-13 木更津市桜井 1010 船橋市金杉 1-21-1 成田市飯田町 90-1

2) 精密検査医療機関への登録を希望する医療機関は申出書（P8）を、精密検査医療機関の登録から辞退する場合は、辞退届（P9）を記載し、県子育て支援課へ提出する。  
(なお、千葉市へは提出の必要はない。)

## 7 申出書

千葉県健康福祉部子育て支援課長 様

当院を千葉県先天性代謝異常等検査事業の精密検査医療機関としていただきたいので申し込みます。

なお、千葉県先天性代謝異常等検査事業実施要綱に記載のある下記事項すべてを満たしていることを申し添えます。

記

※該当項目にチェックを入れてください。

- 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。
- 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。
- マス・スクリーニングにおいて要精密健康診査とされた児の診察が常時行い得ること。
- 精密健康診査児の追跡調査等に協力ができること。

精密検査項目 (該当項目に○印をお願いします。複数可)

1. 先天性代謝異常 (18疾患)
2. 先天性副腎過形成症
3. 先天性甲状腺機能低下症 (クレチニン症)

医療機関等

医療機関名 : \_\_\_\_\_

所 在 地 : 〒 \_\_\_\_\_

TEL/FAX : \_\_\_\_\_

申出者氏名 : \_\_\_\_\_

年 月 日

医療機関所在地

医療機関名

代表者氏名

印

千葉県健康福祉部子育て支援課長 様

当院は千葉県先天性代謝異常等検査事業の精密検査医療機関を千葉県先天性代謝異常等検査事業実施要綱に記載のある下記の項目に該当しなくなつたため辞退いたします。

記

※該当しなくなつた項目にチェック☑を入れてください。

- 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。
  - 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。
  - マス・スクリーニングにおいて要精密健康診査とされた児の診察が常時行い得ること。
  - 精密健康診査児の追跡調査等に協力ができること。
  - その他
- [ ]

医療機関等

医療機関名 : \_\_\_\_\_

所 在 地 : \_\_\_\_\_

TEL/FAX : \_\_\_\_\_

申出者氏名 : \_\_\_\_\_

年 月 日

医療機関所在地

医療機関名

代表者氏名

印

## 7. 発見された患者の相談対応

本事業で発見される代謝疾患は患者数が少ないため、身近に相談できる人がいなかつたり、専門的な情報を理解するまでに時間を要することが多い。

また、新生児期の検査で発見され、今後の育児に対して大きな不安や負担感を抱くことも予想されるため、患者や保護者の相談対応にあたる機関や関係者は、保護者の不安を十分に受け止めながら、継続した支援を行う。

### 1) 精密検査医療機関

精密検査から診断に至る過程で、診断に必要な検査や治療について説明を実施する。診断確定後も、治療や経過観察のための受診間隔や日常生活上の注意、食事療法など具体的に指導を行う。

代謝疾患や内分泌疾患と診断され小児慢性特定疾病医療支援事業の認定基準を満たす場合は、公費負担制度を紹介し、手続きについては健康福祉センター（保健所）等に相談するよう案内する。（申請等窓口はP36、37 参照）

### 2) 県健康福祉センター（保健所）※千葉市・船橋市・柏市を含む

患者から相談を受けた健康福祉センター（保健所）等は、疾患に対する理解状況や育児の不安を確認し、必要な支援を行う。

小児慢性特定疾病医療支援事業の制度の説明を行い公費負担の申請手続きを具体的に説明する。

また、患者会等の情報を提供する。

新生児訪問指導や乳児相談等、患者の居住する市町村母子保健担当部署に連絡を行う必要がある場合は、保護者の同意を得て行う。

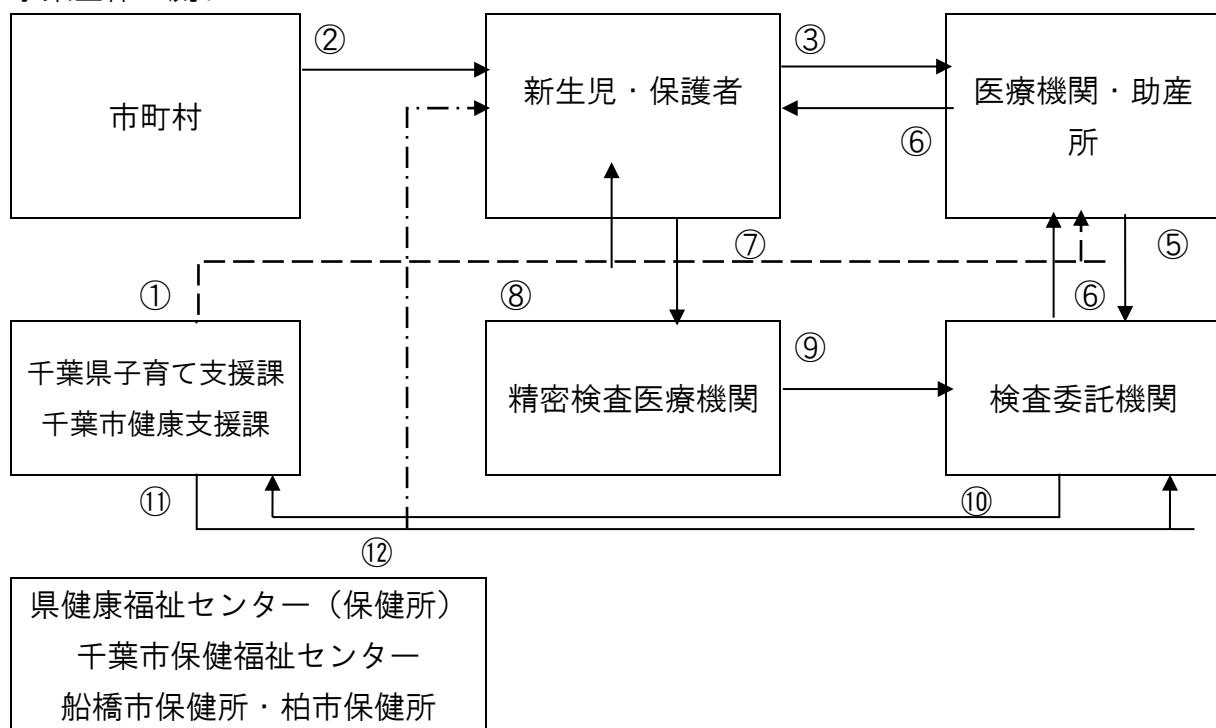
### 3) 市町村

市町村母子保健担当部署は、本事業で発見された患者を把握した場合には、適宜、保護者からの相談に応じる。



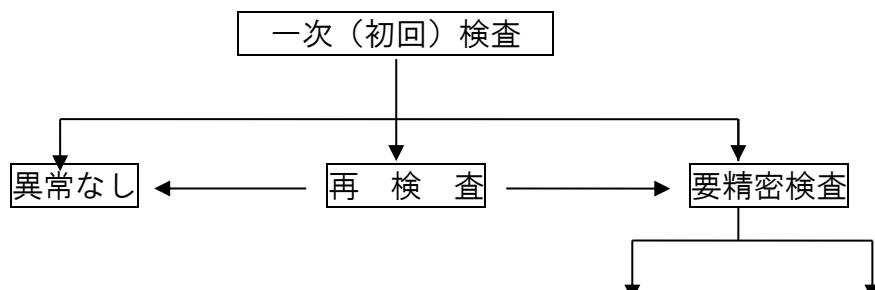
## ＜事業の体系図＞

## 事業全体の流れ



- ①県子育て支援課から県内の医療機関・助産所に検査のお知らせと検査申込書を配布  
(千葉市においては、母子健康手帳の交付時に、保護者に配布)
  - ②市町村で母子健康手帳発行時に検査のお知らせを配布
  - ③新生児の保護者は医療機関・助産所に検査の申し込みを行う
  - ④医療機関・助産所は検体を委託検査機関に送付する
  - ⑤委託検査機関は検査結果を医療機関・助産所に送付する
  - ⑥医療機関・助産所は検査結果を保護者に説明する
  - ⑦精密検査の対象となった新生児は精密検査医療機関に受診する
  - ⑧精密検査医療機関は必要な検査や診断を行う
  - ⑨精密検査医療機関は精密検査結果を委託検査機関に連絡する
  - ⑩委託検査機関は県子育て支援課及び千葉市健康支援課に毎月実施結果の報告  
と検査費用の請求を行う
  - ⑪子育て支援課は検査委託料を委託検査機関に支払う
  - ⑫県健康福祉センター、船橋市保健所、柏市保健所、千葉市保健福祉センターは  
保護者の相談支援を行う

### ＜検査結果の判定区分＞



異常なし

確定診断

参考資料



## (1) 先天性代謝異常等検査事業Q & A

Q 1 先天性代謝異常等検査はどのような病気を発見するために行うのですか？

A 1 生まれつき、食べ物から血や肉、エネルギーを作り出すシステム（新陳代謝）がうまく働かない、成長に必要なホルモンの分泌が少ないなど、放置すると知能の遅れや脳症などを発症する病気を、生まれて早い時期に発見して重症にならないようにするために検査を行います。

検査の対象となる疾患は、2つの内分泌疾患と18の代謝異常疾患です。

Q 2 この検査はすべての赤ちゃんが受けるのですか？

A 2 はい。千葉県内で生まれたすべての赤ちゃんを対象に、成長段階でおこる可能性がある障害を未然に防ぐために検査を行っています。

検査の目的や採血費用などの説明書を受け、申し込みをして、ぜひ受けてください。

Q 3 検査の申し込みはどのように行うのですか？

A 3 出産された病院・診療所・助産所に備えてある「先天性代謝異常等検査申込書」に記入して申し込んでください。ただし、千葉市から母子健康手帳を交付された方は、同手帳別冊に綴じこまれている「先天性代謝異常等検査申込書」に記入して申し込んでください。

また、千葉県子育て支援課のホームページからダウンロードして記入しても結構です。

検査は赤ちゃんが生まれて4~6日（生まれた日を0日とする）前後に足の裏から少量の血液を採血して検査を行います。

Q 4 検査費用はどのくらいかかるのですか？

A 4 検査にかかる費用は千葉県または千葉市が負担します。

ただし、採血費用は保護者の負担になりますので医療機関にお支払いください。

Q 5 検査の結果はどのように知らされるのですか。

A 5 検査機関から採血した医療機関に結果票を郵送します。再検査や精密検査が必要でない場合は、すぐに結果を連絡することはありませんので、1カ月健診等の機会に確認してください。

Q 6 再検査の連絡を受けたらどうしたら良いですか？

A 6 再検査は、検査値に異常がある場合や、正確な検査ができなかった場合などにご連絡をします。再検査の対象になったからと言って、すぐに病気であるとは限りません。異常がない場合も多いので、必ず再検査を受けてください。

また、生まれた時の体重が2,000g未満だった赤ちゃんは、生まれた時には栄養の摂取や代謝が不十分なこともあるので、生まれた時と体重が2,500g以上になった時（生後1ヶ月の時や退院時の時もあります）の2回検査します。

Q 7 精密検査の連絡を受けたらどうしたら良いですか？

A 7 精密検査の対象になったと連絡を受けた場合は、すぐに専門の医療機関で詳しい検査を受ける必要があるので、出産された医療機関から精密検査医療機関の紹介を受けて、医療機関に連絡し、できるだけ早く受診して下さい。（精密検査医療機関はP29参照）

Q 8 精密検査の連絡を受けましたが、どのような病気が考えられるのでしょうか。

A 8 検査で対象としている病気は20疾患です。大まかには内分泌疾患と代謝疾患に分けられます。

内分泌疾患である、先天性甲状腺機能低下症と先天性副腎過形成症は、甲状腺や副腎という組織から分泌されるホルモンの分泌が不足する病気です。それぞれ子どもの成長発達や体液のバランスや血圧を一定に保つなどのはたらきに必要なため、不足しているホルモンを薬として投与することによって成長障害等を予防することができます。

代謝疾患は、体に必要な栄養素（アミノ酸・有機酸・脂肪酸・糖質）を血や肉、エネルギーに変えていくシステムがうまく動かないため、有害な物質が体にたまってしまい、意識障害やけいれんなどの症状を引き起こし、適切な治療が行われないと知能障害などを残すことがある病気です。（詳しくは、P21参照）

早期発見できれば食事療法や薬剤の投与により病気の発症や重症化予防が可能です。

Q 9 精密検査ではどのような検査を行うのですか。また、検査費用はどのくらいかかるのでしょうか。

A 9 内分泌疾患か内分泌性疾患か疑われる疾患によって、若干検査項目は違います。主に診察のほかに、血液検査、尿検査、レントゲン検査、超音波検査等があります。（状況により、すぐに入院し、治療を開始する場合もあります。）

検査費用は、検査内容によって違いますが、通常、保険適応となり、自己負担は5千円～7千円程度です。なお、この自己負担については、お住まいの各市町村で実施している「子ども医療費助成制度」の対象となりますので、最終的にはほとんど自己負担はありません。詳しくは、精密検査医療機関の医事課かお住まいの市町村にご確認ください。

Q10 病気が見つかったらどうしたら良いですか？

A10 主治医から病気の特徴や今後の治療方法、具体的な栄養方法や育児の注意等について、説明を受け、心配なことは積極的に相談しましょう。

診断されても、すぐに症状が出ない場合や軽症の場合もあります。

病気によっては患者会もありますので、保護者同士の情報交換などに有効に活用することをお勧めします。

また、医療費については、小児慢性特定疾病医療支援事業の対象となりますので、制度の詳細や手続きについては、お住まいを管轄する健康福祉センター（保健所）等に相談して下さい。（申請窓口一覧はP 36,37 参照）

Q11 千葉県内市町村に住んでいますが、出産は県外の医療機関を予定しています。その場合はどうしたらいいですか？

A11 出産を予定している自治体（都道府県・政令指定都市）の担当課または出産予定の医療機関に確認してください。自治体により検査内容や費用負担が異なる場合があります。

Q12 県外の医療機関で出産を予定しているが、その県で、新しい検査方法（タンデムマス法）を導入していない場合、検査項目はどのようにになりますか。

Q12 その自治体（都道府県・政令指定都市）が対象としている検査の内容のみ対象になります。費用負担も含め、出産を予定している自治体の担当課に確認してください。

Q13 千葉県外で母子健康手帳をもらったが、出産は千葉県内の医療機関を予定しています。申し込み方法や検査費用を教えてください。

A13 出産医療機関に備えてある「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を必ずお読みいただき、同じ用紙の右の申込書に記入して検査を申し込んでください。

検査費用は公費の負担となります。採血費用は、自己負担となりますので、医療機関にお支払いください。

お知らせと申込書は、千葉県健康福祉部子育て支援課のホームページからダウンロードして記入していただくこともできます。

＜ホームページアドレス＞

<http://www.pref.chiba.lg.jp/jika/boshi/sententaisya.html>

## (2) 正しい採血方法とろ紙の取り扱い 参考文献3) から一部抜粋、転載

マス・スクリーニング検査用のろ紙は、血中物質の濃度を測定するため、血液を濡らした部分から直径3mmの円形に打ち抜いて使用する。このパンチ部分の血中濃度を一定に保つためには、正しい手順で採血してろ紙に血液をしみこませ、十分に自然乾燥させ、乾燥後速やかに郵送することが必要である。

また、新生児の神経や腱、軟骨を損傷しないよう安全に採血を行う必要がある。

### 1) 採血の準備

- ①手袋
- ②採血用ろ紙（ろ紙に母子の氏名、生年月日等必要事項を記入しておく）  
※同時に複数児の採血を行う場合は、絶対にとり違いが起こらないように  
1名ずつ確実に記名・照合を行う。
- ③採血用ランセット（安全のため足底穿刺用ランセットの使用が望ましい）
- ④滅菌ガーゼ
- ⑤消毒用酒精綿
- ⑥温タオル（足底の加温が必要な場合）
- ⑦絆創膏

### 2) 採血

①採血は哺乳後2時間前後、できれば沐浴後の血液循環が良い時に採血することが望ましい。沐浴が出来ない場合は、採血部位を温タオルで3~5分加温して採血する。

②採血者は手指衛生を実施した後に手袋を装着する。

③足底の採血部位を選択する。（適切な部位は図1）

＜図1 採血部位＞

※親指中間部から踵後部まで、第4指と第5指の間から

踵後部まで結んだ領域が穿刺に適切な部位。

彎曲部は穿刺部位として利点がないため穿刺はしない。

踵骨を避けて踵の外側部または内側部を穿刺する。

踵の後部及び中央部の採血は踵骨骨髄炎、深部血管や

神経の損傷、瘢痕形成による歩行障害などの合併症を

起こす恐れがあるため、避ける。

④消毒用アルコールで採血部位を消毒し乾燥するまで待つ。

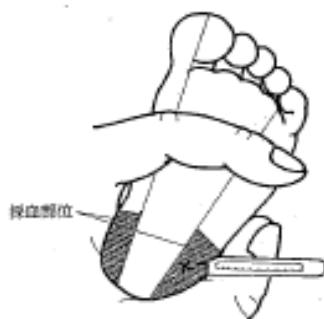
※ヨードチンキ等、他の消毒薬は検査に影響が考えられるので避ける。

⑤ランセットを用いて穿刺する。

※踵骨面から2mm以上穿刺した場合は骨を損傷し感染を起こす恐れがある。

⑥最初の一滴は滅菌ガーゼでふき取る。

※一滴目には組織液が含まれる可能性があり、検査値に影響を与える恐れがある。



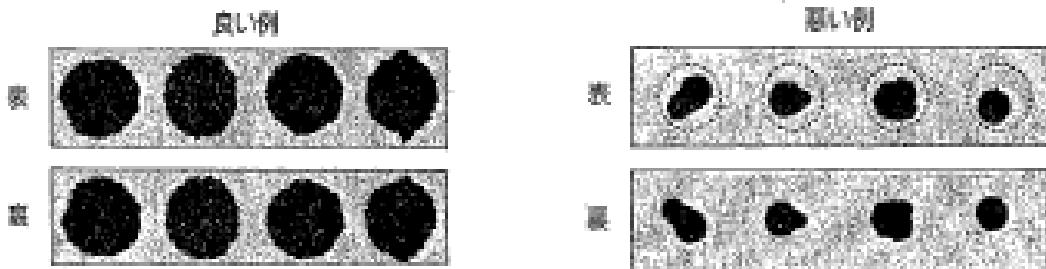
⑦ろ紙に印刷された円の中心部を目安に血液をろ紙の裏面にも十分染み通るよう吸着させる。ただし二度づけしない。

二度づけすると測定値が高値傾向となり正確な検査ができずに再検査となりやすい。

※穿刺部位にろ紙を接触させない。

⑧滅菌ガーゼで圧迫止血をする。絆創膏を貼付した場合は、止血後に外す。

<図2 採血例>



### 3) ろ紙の乾燥

採血後のろ紙は汚染しないように取り扱い、高温多湿を避け、直射日光に当たらない場所で水平に保ち自然乾燥（室内2～3時間）させる。

ろ紙を垂直にすると、円形の中で物質濃度に違いが生じる。

### 4) ろ紙の保管

すぐに郵送が出来ない場合は、自然乾燥後、ビニール袋に入れて冷蔵庫で保管する。

※生乾きのまま、あるいは採血後すぐに冷蔵庫に入れない。

※凍結融解を繰り返すと不安定物質に影響が及ぶためフリーザーには入れない。

### 5) ろ紙の郵送

乾燥したろ紙は、直接専用封筒に入れて遅くても採血翌日には郵送する。

ビニール袋等に入れると半乾きの場合は、高温多湿となり変質や失活がすすみ正しい測定値が得られなくなる。

採血後のろ紙は、冷蔵保存でも時間とともに測定物質の変質や失活が徐々に進む事もあり、また、ガラクトース血症や先天性副腎過形成症のように緊急を要する検体もあるので、数日分まとめて投函することや投函忘れないように注意する。

なお、委託検査機関に休日に検体が届いた場合は冷蔵保存を行うため、採血医療機関は到着予定が休日となるなどに関わらず、採血後速やかに郵送する。

### (3) 事業に使用する諸用紙

#### 1) 先天性代謝異常等検査のお知らせ

母子健康手帳の交付の際に市町村からお知らせしたり、産科医療機関、助産所にもお知らせ文を配布している。

また、県子育て支援課のHPからもダウンロードして読む（配布する）ことも可能。

#### 先天性代謝異常等検査のお知らせ

##### ☆先天性代謝異常等の検査を行う病気は

生まれつき体の中の栄養素を代謝するしくみや、ホルモンを作るしくみに異常があり、意識障害やけいれんなどの症状を引き起こし、知能障害などの障害を残すことがある病気です。

検査を受けて早期発見ができれば、食事療法や薬剤の投与等の治療により、病気の発症や重症化予防が可能です。

ただし、まれに、この検査で発見できない場合や、結果がわかる前に発症してしまう病気があります。

千葉県（千葉市）では先天性代謝異常の18疾患と先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症の20疾患の早期発見を目的に検査を行っています。

（詳細は下表を参考してください）

アミノ酸代謝異常 (5疾患)	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、シトルリン血症1型、アルギニコ酸尿症
有機酸代謝異常 (7疾患)	メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクドニルグリシン尿症、ビド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
脂肪酸代謝異常 (5疾患)	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クフェラーゼ-1欠損症、カルニチンパルミトイルトランスクフェラーゼ-2欠損症
糖質代謝異常 (1疾患)	ガラクトース血症
内分泌疾患 (2疾患)	先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症

※上記以外の病気が見つかる場合もあります。

##### ☆検査の受け方は

出産した医療機関等で日齢4~6日目（生まれた日を0日と数えます）に赤ちゃんの足の裏から少量の血液をとって検査します。検査は、委託検査機関で行います。

右ページの申込書を記入して、医療機関に申し込みをしてください。

##### ☆検査の費用は

検査料は千葉県（千葉市）が負担します。ただし、採血料は自己負担となります。

また、精密検査が必要となった場合の費用は保険診療（一部自己負担）になります。

##### ☆検査結果は

検査後1~2週間に結果が判明します。1か月健診などの機会に確認してください。

再検査や精密検査が必要な場合は、医療機関から連絡がありますので必ず受けてください。精密検査結果について医療機関や健康福祉センター（保健所）から確認のため、連絡させていただく場合があります。

##### ☆個人情報保護について

検査の実施や追跡調査などで得られた成果は、研究目的で利用することや学会・論文で発表することはありますが、赤ちゃんの名前などの個人情報を公表することなく、ご本人とご家族のプライバシーは厳密に守られます。

##### ☆千葉県（千葉市）以外の病院で出産される場合は

出産予定の医療機関または出産を予定している都道府県・政令指定都市の母子保健担当課にご確認ください。都道府県・政令指定都市により、検査方法や対象疾患・費用負担等が異なる場合があります。

【問合せ先】 千葉県健康福祉部子育て支援課 043-223-2332  
(千葉市健康部健康支援課 043-238-9925)

2) 先天性代謝異常等検査申込書

産科医療機関、助産所に配布してある。

県子育て支援課のHPからもダウンロードして記入することも可能。

**先天性代謝異常等検査申込書**

年 月 日

私は、左記の検査のお知らせを読み、検査を受けることに  
同意しましたので、検査を申し込みます。

児の生年月日

年 月 日

性

別

男・女

産婦（母）氏名

連絡先住所 〒 —

電話番号 — —

(日中連絡がつく連絡先を記入してください)

### 3) 検査用ろ紙

丸印を認めた方へ （かわら裏裏面）ごみと並ぶように、 おまかせください。	新生児スクリーニング採血濾紙		東洋濾紙（株）		検体番号
	初回採血		再採血（ 回目）		
	医療機関 コード				
	医療機関名				
	フリガナ				
母氏名				在胎週数 週  出生体重 g  採血時体重 g  抗生剤使用 有・無	
フリガナ 児氏名			男・女 不明		
出生日	年	月	日		
哺乳開始日	年	月	日		
採血日	年	月	日	検査責任者	
哺 乳	1. 良	2. 不良	3. 異常哺乳不能		
正常 結 果	再採血必要 症）の疑いのため 精密検査必要				

#### 4) 結果票

先天性代謝異常等スクリーニング結果票						
△△病院		生年月日	採血年月日	出生時体重	報告年月日	
〇〇〇〇 様 baby		2012/00/00	2012/00/00	3,000g	2012/00/00	
フェニルケトン尿症	ホモシスチン尿症	メイプルシロップ尿症	ガラクトース血症	クレチニン症	先天性副腎過形成症	タンデム
正常	正常	正常	正常	正常	正常	正常
特記事項					初回・再検	検査番号
					初回	201200000

枠内に「要再検」及び「不備」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 0000 000

先天性代謝異常等スクリーニング結果票					(受診者用)
△△病院 〇〇〇〇			本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。		
生年月日	採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号	
2012/00/00	2012/00/00	初回	2012/00/00	201200000	
フェニルケトン尿症	ホモシスチン尿症	メイブルショップ <sup>®</sup> 尿症	ガラクトース血症		
正常	正常	正常	正常		
クレチニン症	先天性副腎過形成症	タンデム			
正常	正常	正常			

検査機関 0000 000

## (4) 事業で発見される疾患の解説 参考文献5) から一部抜粋、転載

### 1) 内分泌疾患

#### ① 甲状腺ホルモンの欠乏症

##### 先天性甲状腺機能低下症（中枢性を含む）

首の前部にある甲状腺から分泌される甲状腺ホルモンが不足する疾患です。甲状腺ホルモンは、子どもの成長（体が大きくなること）と発達（脳が大きくなること）に大事ですので、気付かずにはいると、身長が伸びないとか、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなる、などの症状が出ることがあります。このため、早期に診断し、甲状腺ホルモンを薬として投与することが重要です。（医学的には、甲状腺自体に問題があるものと、中枢神経に問題がある場合とに分類されますが、症状はほぼ同じです。）

#### ② 副腎皮質ホルモンの欠乏症

##### 先天性副腎過形成症

腎臓の上にある副腎から分泌される副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。副腎皮質ホルモンは、からだを元気にする作用がありますので、不足すると、ミルクを飲めなかったり、体重が増えなかったりします。重度の脱水になる場合もありますので、早期に診断し、副腎皮質ホルモンを薬として投与することが重要です。

また、副腎皮質ホルモンが不足すると、その影響で男性ホルモンが増加してしまいます。このため、女の子では、陰核（クリトリス）が大きくなったりすることもありますので、必要な場合は手術をすることもあります。

### 2) 代謝異常疾患

#### ① アミノ酸の代謝異常

アミノ酸とは蛋白質をつくる原料となる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、さらに細かく分類されます。

##### フェニルケトン尿症

フェニルアラニンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。血液中ではフェニルアラニン濃度が高くなりますが、尿にはフェニルケトンという物質が増えるので、フェニルケトン尿症と呼ばれています。フェニルアラニンを制限したミルクをあたえることで、知能障害が予防できます。

##### メープルシロップ尿症

イソロイシン、ロイシン、バリンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。この病気の場合、尿の臭いがメープルシロップに似ているため、このように呼ばれます。イソロイシン、ロイシン、バリンを制限したミルクを与えることで、重度の体調不良（ケトアシドーシス発作といいます）を予防します。

##### ホモシスチン尿症

ホモシスチンというアミノ酸が分解できない疾患です。血液中のホモシスチン濃度が高くなりますが、ホモシスチンの原料となるメチオニン濃度も高くなります。メチオニンを制限したミルクを与えることで、知能障害や脳梗塞を予防します

### シトルリン血症 1型，アルギニノコハク酸尿症

この2つは、アミノ酸を利用するときにできる「アンモニア」の分解ができない疾患です。アンモニアは体に毒ですので、通常はすぐに分解して尿に出るようになっていますが、そこがうまく働きません。蛋白質を制限したミルクにしたり、アンモニアを処理する薬を服用したりして、重度の体調不良（高アンモニア血症）を予防します。

## ② 有機酸の代謝異常

有機酸とは、蛋白質を体内で処理するときにできる物質の総称で、アミノ酸より複雑な構造をしています。有機酸が体内に増加することで、重度の体調不良を生じたりします。増加する有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

### メチルマロン酸血症，プロピオン酸血症

この2つは症状や治療法が似ているので、よく一緒に取り扱われます。母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が増加することにより、重度の体調不良（ケトアシドーシス）を生じます。これを予防するために、蛋白質を制限したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。

### イソ吉草酸血症

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じるイソ吉草酸という酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。

### メチルクロトニルグリシン尿症

食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。生後6ヶ月以降に感染症などに罹患した際に、重度の体調不良を生じる危険性があります。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

### ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

### 複合カルボキシラーゼ欠損症

母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良（ケトアシドーシス）を生じます。これを予防するために、ビオチンというビタミン剤を服用します。

### グルタル酸血症 1型

食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。このため、神経の異常が生じますが、これは急激に生じたり、あるいは徐々に進行したりします。この予防のため、十分な食事カロリー摂取と蛋白質の制限、ビタミン剤の投与を行います。また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

### ③ 脂肪酸の代謝異常

脂肪酸とは、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割をもっています。この脂肪酸の利用がうまくいかないと、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じたりします。利用ができない脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

### 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)

脂肪酸のうち、中鎖脂肪酸とよばれる、炭素数がそれほど多くない脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のために、乳幼児のうちは、あまり長時間絶食にならないように注意し、また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。

### 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(VLCAD欠損症)

脂肪酸のうち、極長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることもあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

### 三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症(TFPLCHAD欠損症)

脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることもあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

### カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ-1欠損症(CPT1欠損症), カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ-2欠損症(CPT2欠損症)

脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。

## （5）有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族ネットワーク等の情報

○ひだまりたんぽぽ

<http://hidamari-tanpopo.main.jp>

「有機酸代謝異常症の理解のために」というリーフレットも掲載されている（ダウンロード可）

○PKUネット（フェニルケトン尿症親の会連絡協議会）

<http://japan-pku.net/>

食事療法ガイドブックや低たんぱく料理の紹介がある

○難病のこども支援全国ネットワーク

<http://www.nanbyonet.or.jp/>

○こども健康俱楽部

<http://kodomo-kenkou.com/>

○特殊ミルク事務局

<http://www.boshiaikukai.jp/milk.html>

## (6) 先天性代謝異常等検査事業実施要綱（千葉県）

### 先天性代謝異常等検査事業実施要綱

千葉市については、千葉県の要綱に準じたものとなっています。

最終改正 令和元年12月12日

#### 1 目的

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。

#### 2 実施主体

千葉県

#### 3 検査対象疾病

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CoA脱水素酵素欠損症
- ⑭極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
- 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
- ⑯カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ1-欠損症
- ⑰カルニチンパルミトイльт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

検査対象者は、新生児とする。

#### 5 検査機関

検査は、委託検査機関において実施する。

## 6 検査の実施方法等

### (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日目とし、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づ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県へ通知すること。

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。

## 7 精密健康診査及び治療について

### (1) 精密健康診査

マス・スクリーニング検査によって、要精密健康診査と判定された児は、専門医療機関において速やかに精密健康診査を受ける必要がある。

### (2) 精密検査医療機関

ア 要精密健康診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健康診査とされた児の診察が常時行い得ること。
- ④精密健康診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、県や医療機関相互において意見交換を行うものとする。

#### 8 精度管理について

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

#### 9 検体の目的外使用について

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）を添えて県に依頼書（様式1）を提出し、県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。

県は、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。

#### 10 周知徹底

県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。

#### 11 実施上の留意事項

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。

#### 12 経費の負担

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県の支弁とするが、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。

別表第1

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льтランスフェラーゼ-1欠損症 カルニチンパルミトイльт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-ハイドロキシプロゲステロン (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

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 順天堂大学医学部附属浦安病院	043-422-2511 043-292-2111 047-353-3111	四街道市鹿渡 934-5 千葉市緑区辺田町 579-1 浦安市富岡 2-1-1
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 船橋市立医療センター	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-322-0151 0438-36-1071 047-438-3321	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 船橋市金杉 1-21-1
先天性甲状腺 機能低下症	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 船橋市立医療センター 成田赤十字病院	043-292-2111 043-222-7171 047-712-2511 0436-62-1211 047-460-7160 047-420-1436 047-322-0151 0438-36-1071 047-438-3321 0476-22-2311	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 船橋市金杉 1-21-1 成田市飯田町 90-1

(様式1)

対象者が検査を実施した医療機関が千葉市内である場合は、  
「千葉市保健福祉局健康部健康支援課長」あてにご連絡ください。

年 月 日

千葉県健康福祉部子育て支援課長 様

(医療機関所在地)

(医療機関名)

(代表者氏名)

(印)

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)

対象者が検査を実施した医療機関が千葉市内  
である場合は、「千葉市長」となります。

年 月 日

千葉県知事 様

(保護者氏名)

印

(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

対象者が検査を実施した医療機関が千葉市内である場合は、「千葉市保健福祉局健康部健康支援課長」となります。

千葉県健康福祉部子育て支援課長

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、十分御注意いただきますようお願いします。

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：

対象者が検査を実施した医療機関が千葉市内である場合は、「千葉市保健福祉局健康部健康支援課母子保健係 電話 043-238-9925」となります。

問い合わせ先

千葉県健康福祉部子育て支援課

母子保健班

電話 043-223-2332

## (7) 医療費公費負担制度

### 1) 小児慢性特定疾病医療支援事業

#### ①制度の概要等

目的	小児慢性特定疾病児童等の健全育成の観点から、小児慢性特定疾病医療支援に係る医療費の一部を助成し、小児慢性特定疾病児童等家庭の医療費の負担軽減を図ることを目的とする。 昭和 49 年度から事業開始 平成 17 年 4 月 1 日改正（児童福祉法第 21 条の 5 に位置づけられる） 平成 27 年 1 月 1 日改正（児童福祉法第 19 条の 2 に位置づけられる）
実施主体	千葉県・千葉市・船橋市・柏市
対象	国で定めた 16 疾患群（762 疾患） (悪性新生物、慢性腎疾患、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、内分泌疾患、膠原病、糖尿病、先天性代謝異常、血液疾患、免疫疾患、神経・筋疾患、慢性消化器疾患、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患で国の基準を満たすもの) 新規申請は 18 歳未満の児童、継続申請の場合、引き続き治療が必要と認められる場合は 20 歳到達まで
自己負担	生計中心者の当該年度の市町村民税（所得割）に応じた自己負担あり（月額 0 円～15,000 円、生活保護世帯は自己負担なし）
支払方法	原則として現物給付（小児慢性特定疾病医療受診券を医療機関・薬局の窓口に提示して自己負担を支払う） 月額自己負担額以上の支払いを行った場合は療養費払いの還付を受けることができる。
申請窓口	児童の住所地を管轄する県健康福祉センター（保健所）、千葉市各保健福祉センター、船橋市保健所、柏市保健所 (詳細は、P36～37)
申請書類	①申請書兼世帯調書 ②医療意見書 ③個人番号調書 ④世帯全員の住民票 ⑤健康保険証の写し ⑥課税証明書 ⑦成長ホルモン治療用意見書（該当者のみ） ⑧重症認定申請書（該当者のみ） ⑨「重症」であることを証明する書類（該当者のみ） ⑩人工呼吸器等装着者であることを証明する書類（該当者のみ） ⑪同一世帯内に他に特定医療費もしくは小児慢性特定疾病医療費の受給者がいることを証明する書類（該当者のみ） ⑫限度額適用認定証等（保険者から発行されている場合）

②認定基準

＜内分泌疾患＞

疾 患 名	認 定 基 準
(先天性)甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法
先天性副腎過形成症	を行っている場合

＜先天性代謝異常疾患＞

疾 患 名	認 定 基 準
フェニルケトン尿症等 18 疾患	疾患名に該当すれば対象 ※判断に迷うような疾患名であれば、各小児慢性 疾病疾患担当窓口にお問い合わせください。

2) 子ども医療費助成事業

①制度の概要等

実施主体	市町村																			
負担割合	県 1/2、市町村 1/2 (千葉市のみ県補助 1/4)																			
助成対象	各市町村により異なる。 ※千葉県子育て支援課ホームページ参照																			
自己負担	各市町村により異なる。 ※千葉県子育て支援課ホームページ参照																			
支払方法	<p>現物給付を基本として、一部償還払い</p> <p>※ 医療機関の窓口で受給券を提示すると、受給券に記載された自己負担のみで医療サービスを受けられる。</p> <p>【例】総医療費 10,000 円 (乳幼児) で自己負担 300 円の場合</p> <table border="1"> <tbody> <tr> <td>8,000 円 保険負担 (8 割)</td> <td>2,000 円 一部負担 (2 割)</td> <td colspan="2"></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>850 円 県負担額</td> <td>850 円 市町村負担額</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td colspan="2">300 円 自己負担額</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>(1/2)</td> <td>(1/2)</td> </tr> </tbody> </table>				8,000 円 保険負担 (8 割)	2,000 円 一部負担 (2 割)					850 円 県負担額	850 円 市町村負担額			300 円 自己負担額				(1/2)	(1/2)
8,000 円 保険負担 (8 割)	2,000 円 一部負担 (2 割)																			
		850 円 県負担額	850 円 市町村負担額																	
		300 円 自己負担額																		
		(1/2)	(1/2)																	
所得制限	所得制限の有無は市町村により異なる																			
申請手続き	各居住地の市町村子ども医療費担当課に申請																			

②小児慢性特定疾病医療支援事業と子ども医療費助成事業の関係（併用）

児童福祉法に定められた小児慢性特定疾病医療支援事業は、地方単独の医療費助成制度である子ども医療費助成事業より優先する。

なお、小児慢性特定疾病医療支援事業の申請手続き前に支払った医療費の自己負担分や、小児慢性特定疾病医療支援事業の月額自己負担額が子ども医療費の自己負担額を超えた場合には、子ども医療費助成事業から還付される場合がある。

千葉県内医療機関で、小児慢性特定疾病医療支援事業並びに子ども医療費助成事業の契約医療機関である場合は窓口での併用が可能。

【例】1

総医療費 100,000 円（乳児）で小児慢性特定疾病の月額自己負担上限額が 15,000 円、子ども医療費の自己負担金が入院 1 日 300 円の世帯で、10 日間入院した場合。

80,000 円 保険負担（8割）	20,000 円 一部負担（2割）		
	5,000 円 小児慢性特定疾病負担額	12,000 円 子ども医療費負担額	3,000 円 自己負担額

【例】2

総医療費 10,000 円（乳児）で小児慢性特定疾病の自己負担上限額が通院 1,250 円、子ども医療費の自己負担金が通院 1 回 300 円の世帯で、月 1 回通院した場合。

8,000 円 保険負担（8割）	2,000 円 一部負担（2割）		
	750 円 小児慢性特定疾病負担額	950 円 子ども医療費負担額	300 円 自己負担額

## (8) 小児慢性特定疾患医療支援事業申請窓口、相談機関一覧

○千葉県内で千葉市・船橋市・柏市以外にお住まいの方

申請先	住所	電話番号	管轄市町村
習志野健康福祉センター [保健所]	習志野市本大久保5-7-14	047-475-5153	習志野市・八千代市・鎌ヶ谷市
市川健康福祉センター [保健所]	市川市南八幡 5-11-22	047-377-1102	市川市・浦安市
松戸健康福祉センター [保健所]	松戸市小根本 7 (東葛飾合同庁舎内)	047-361-2138	松戸市・流山市・我孫子市
野田健康福祉センター [保健所]	野田市柳沢 24	04-7124-8155	野田市
印旛健康福祉センター [保健所]	佐倉市鎌木仲田町 8-1 (印旛合同庁舎内)	043-483-1135	成田市・佐倉市・四街道市・八街市・印西市・白井市・富里市・酒々井町・栄町
成田支所	成田市加良部 3-3-1	0476-26-7231	
香取健康福祉センター [保健所]	香取市佐原イ 92-11 (香取合同庁舎内)	0478-52-9161	香取市・神崎町・多古町・東庄町
海匝健康福祉センター [保健所]	銚子市清川町 1-6-12	0479-22-0206	銚子市・旭市・匝瑳市
八日市場地域保健センター	匝瑳市八日市場イ 2119-1	0479-72-1281	
山武健康福祉センター [保健所]	東金市東金 907-1	0475-54-0611	東金市・山武市・大網白里市・九十九里町・芝山町・横芝光町
長生健康福祉センター [保健所]	茂原市茂原 1102-1 (長生合同庁舎内)	0475-22-5167	茂原市・一宮町・睦沢町・長生村・白子町・長柄町・長南町
夷隅健康福祉センター [保健所]	勝浦市出水 1224	0470-73-0145	勝浦市・いすみ市・大多喜町・御宿町
安房健康福祉センター [保健所]	館山市北条 1093-1	0470-22-4511	館山市・鴨川市・南房総市・鋸南町
鴨川地域保健センター	鴨川市横渚 1457-1	04-7092-4511	
君津健康福祉センター [保健所]	木更津市新田 3-4-34	0438-22-3744	木更津市・君津市・富津市・袖ヶ浦市
市原健康福祉センター [保健所]	市原市五井中央南 1-2-11	0436-21-6391	市原市

○千葉市内にお住まいの方

申請先	住所	電話番号	管轄区域
中央保健福祉センター健康課	千葉市中央区中央4-5-1 Qiball (きぼーる) 13階	043-221-2583	中央区
花見川保健福祉センター健康課	千葉市花見川区瑞穂 1 - 1	043-275-6297	花見川区
稻毛保健福祉センター健康課	千葉市稻毛区穴川 4 - 12 - 4	043-284-6495	稻毛区
若葉保健福祉センター健康課	千葉市若葉区貝塚町 2 - 19 - 1	043-233-8715	若葉区
緑保健福祉センター健康課	千葉市緑区鎌取町 226 - 1	043-292-5066	緑区
美浜保健福祉センター健康課	千葉市美浜区真砂 5 - 15 - 2	043-270-2287	美浜区

○船橋市内にお住まいの方

申請先	住所	電話番号	管轄区域
船橋市保健所 地域保健課	船橋市北本町 1-16-55	047-409-2891	全市内

○柏市内にお住まいの方

申請先	住所	電話番号	管轄区域
柏市保健所 地域保健課	柏市柏下 65-1 ウエルネス柏	04-7167-1254	全市内

## (9) 引用・参考文献一覧

No.	書名・文献名	発行年	発行先
1)	新しい新生児マススクリーニング タンデムマスQ & A 2012	2012年 3月	厚生労働科学研究（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
2)	新生児マス・スクリーニングにおける 低出生体重児の採血時期に関する指針	2006年	日本マススクリーニング学会誌第16巻 3号 P6-7
3)	濾紙血の採取法・採血時期・保存法	1998年	日本マススクリーニング学会誌第8巻 P6-7
4)	原田正平著：ガスリー正しい採血法	2011年	こども健康倶楽部HP <a href="http://kodomo-kenkou.com/cretin/info/show/477">http://kodomo-kenkou.com/cretin/info/show/477</a>
5)	神奈川県の新生児マススクリーニングについて（先天性代謝異常症等検査）	2011年	神奈川県医師会HP

## 先天性代謝異常等検査事業マニュアル

発行年月 平成25年8月  
(一部改訂:令和7年11月)  
発 行 千葉県健康福祉部子育て支援課  
千葉市中央区市場町1-1  
TEL 043-223-2332

千葉市保健福祉局健康部健康支援課  
千葉市美浜区幸町1-3-9  
千葉市総合保健医療センター内  
TEL 043-238-9925