

# 千葉県先天性代謝異常等検査事業実施要綱

予第544号 昭和52年10月31日	
一部改正 昭和59年4月27日	一部改正 平成元年4月1日
一部改正 平成3年4月1日	一部改正 平成4年4月1日
一部改正 平成4年9月1日	一部改正 平成5年6月22日
一部改正 平成7年4月1日	一部改正 平成10年8月7日
一部改正 平成11年2月8日	一部改正 平成11年5月12日
一部改正 平成12年4月1日	一部改正 平成15年4月1日
一部改正 平成18年7月1日	一部改正 平成20年4月1日
一部改正 平成23年4月1日	一部改正 平成24年4月1日
一部改正 平成25年4月1日	一部改正 平成25年7月26日
一部改正 平成27年7月1日	一部改正 平成28年3月25日
一部改正 平成29年4月1日	一部改正 平成30年4月1日
一部改正 平成30年6月1日	一部改正 令和元年8月1日
一部改正 令和元年12月12日	一部改正 令和4年1月14日
一部改正 令和4年6月27日	一部改正 令和5年5月15日
一部改正 令和7年11月5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

- ⑯先天性副腎過形成症
- ⑰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（千葉市実施分を除く。）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、体重が2,500gに達した時期、又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 精密検査及び治療について

##### （1）精密検査

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は、専門医療機関において

速やかに精密検査を受ける必要がある。

## (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、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시스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 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	043-422-2511	四街道市鹿渡 934-5
	千葉県こども病院	043-292-2111	千葉市緑区辺田町 579-1
	順天堂大学医学部附属浦安病院	047-353-3111	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	043-292-2111	千葉市緑区辺田町 579-1
	千葉大学医学部附属病院	043-222-7171	千葉市中央区亥鼻 1-8-1
	松戸市立総合医療センター	047-712-2511	松戸市千駄堀 993-1
	帝京大学ちば総合医療センター	0436-62-1211	市原市姉崎 3426-3
	東京歯科大学市川総合病院	047-322-0151	市川市管野 5-11-13
	君津中央病院	0438-36-1071	木更津市桜井 1010
	船橋市立医療センター	047-438-3321	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	043-292-2111	千葉市緑区辺田町 579-1
	千葉大学医学部附属病院	043-222-7171	千葉市中央区亥鼻 1-8-1
	松戸市立総合医療センター	047-712-2511	松戸市千駄堀 993-1
	帝京大学ちば総合医療センター	0436-62-1211	市原市姉崎 3426-3
	いのまたこどもクリニック	047-460-7160	船橋市東船橋 1-38-1-201
	東京歯科大学市川総合病院	047-322-0151	市川市管野 5-11-13
	君津中央病院	0438-36-1071	木更津市桜井 1010
	船橋市立医療センター	047-438-3321	船橋市金杉 1-21-1
	成田赤十字病院	0476-22-2311	成田市飯田町 90-1

### (様式1)

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)

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（様式2）

担当医師氏名

## 連絡先電話番号

(様式2)

年      月      日

千葉県知事 様

(保護者氏名)

(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

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。

記

## 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 檢查医療機関名

---

---

(様式3)

年 月 日

様

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 : \_\_\_\_\_

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