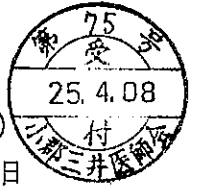


福岡県医師会
会 長 松 田 峻一良
(公 印 省 略)



各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会
会 長 松 田 峻一良
(公 印 省 略)

先天性代謝異常等検査実施要綱の一部改正について

標記の件につきまして、福岡県保健医療介護部より別紙の通り連絡がありました。

先天性代謝異常等検査については、先天性代謝異常検査等実施要綱により実施していただいているところですが、今般、当該要綱が別紙のとおり改正され、平成25年4月1日より適用されておりますのでお知らせいたします。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、貴会会員に周知方ご高配いただきますようお願い申し上げます。

小郡三井医師会より

母子保健担当理事 松行眞門
会長 蒲池 壽

24健第 5517号
平成25年3月19日

社団法人福岡県医師会会長 殿

福岡県保健医療介護部長
(健康増進課母子保健係)

先天性代謝異常等検査実施要綱の一部改正について（通知）

母子保健事業の推進については、日ごろからご協力いただき、厚くお礼申し上げます。
さて、先天性代謝異常等検査については、先天性代謝異常検査等実施要綱（昭和52年11月15日保対母第891号衛生部長通知）により実施しているところですが、このたび当該要綱が別紙のとおり改正され、平成25年4月1日から適用されますのでお知らせします。



先天性代謝異常等検査実施要綱

1 (目的)

フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症は、放置すると心身障害や生命にかかわる重い症状をきたすので、新生児に対し血液によるマス・スクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、早期に治療することにより、疾病の発現を防ぐことを目的とする。

2 (実施主体)

この事業の実施主体は福岡県とする。

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。

4 (検査対象者)

検査対象者は、原則として福岡県（福岡市・北九州市を除く。）に居住する新生児で、この検査を希望するものとする。

5 (検査機関)

検査は福岡県が適当と認める検査機関に委託して行うものとする。

6 (検査の実施等)

- (1) 検査を希望する者は、先天性代謝異常等検査申込書兼同意書を出生医療機関へ提出し採血を受けるものとする。
- (2) 検査機関は、出生医療機関から送付された検体についてすみやかに検査を行い、その結果を当該出生医療機関及び実施主体に通知するものとする。
- (3) 検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。
- (4) 検査機関は、検査不能の検体があったときは直ちに当該出生医療機関に対し理由を付して再採血を依頼するものとする。
- (5) 検査機関は、異常あるいは異常の疑いがあると判定したときは、当該出生医療機関及び実施主体に対しその旨を早急に連絡し、関係機関は適切な措置を講ずるものとする。
- (6) 検査機関は、各月の検査実施状況について、翌月10日までに実施主体に報告するものとする。
- (7) 検査機関は、検査用ろ紙及び検体送付用封筒を医療機関に配布するものとする。
- (8) 検査機関は、検査後の検体を1年間保管するものとする。

7 (精度管理の実施)

本事業の検査精度の維持向上を図るため、検査に関する精度試験等を適当と認める精度管理機関に委託して行い、その結果に基づき、関係者に対し、必要な措置を行うものとする。

8 (関係機関の連携)

本事業を円滑に行うため、関係機関は相互の連絡を密にし、連携を図るものとする。

9 (周知徹底)

実施主体は、関係機関の協力を得て先天性代謝異常等検査の意義等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、その周知徹底を図るものとする。

10 (費用)

検査機関における検査料は公費負担とする。

11 (実施上の留意事項)

本事業の実施にあたっては、実施主体は検査機関及び関係機関を含めた責任ある体制を確保し、対象者の個人情報には十分留意するものとする。

12 (雑 則)

この要綱に定めるもののほか当該事業の実施に必要な事項はその都度定める。

附 則

この要綱は昭和52年12月1日から施行する。

附 則

この要綱は昭和54年10月1日から施行する。

附 則

この要綱は昭和55年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は平成元年1月14日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、昭和64年1月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成4年9月17日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、平成4年9月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成6年4月11日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、平成6年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成7年4月10日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、平成7年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成11年3月31日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、平成11年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成13年3月2日から施行し、改正後の先天性代謝異常検査等実施要綱の規定は、平成12年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は平成25年3月19日から施行し、改正後の先天性代謝異常等検査実施要綱の規定は、平成25年4月1日から適用する。

別 表

検 査 対 象 疾 病	検 査 方 法
フェニルケトン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メーブルシロップ尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ホモシスチン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
シトルリン血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
アルギニノコハク酸尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メチルマロン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
プロピオン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
イソ吉草酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メチルクロトニルグリシン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
複合カルボキシラーゼ欠損症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
グルタル酸血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 1 欠損症 (CPT-1欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレ ート法、ボイトラー法
先天性副腎過形成症	エンザ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 法としてエンザイムイムノアッセイ法

新

先天性代謝異常等検査実施要綱

1 (目的)

フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症は、放置すると心身障害や生命にかかわる重い症状をきたすので、新生児に対し血液によるマス・スクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、早期に治療することにより、疾病の発現を防ぐことを目的とする。

2 (略)

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。

4 ～ 5 (略)

6 (検査の実施)

- (1) 検査を希望する者は、先天性代謝異常等検査申込書兼同意書を出生医療機関へ提出し採血を受けるものとする。
- (2) 検査機関は、出生医療機関から送付された検体についてすみやかに検査を行い、その結果を当該出生医療機関及び実施主体に通知するものとする。
- (4) 検査機関は、検査不能の検体があったときは直ちに当該出生医療機関に対し理由を付して再採血を依頼するものとする。

旧

先天性代謝異常検査等実施要綱

1 (目的)

フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症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の発現を防止することを目的とする。

2 (略)

3 (検査対象疾病)

検査の対象となる疾病はフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症とする。

4 ～ 5 (略)

6 (検査の実施)

- (1) 検査を希望する者は、先天性代謝異常検査等申込書を医療機関等へ提出し採血を受けるものとする。
- (2) 検査機関は、医療機関等から送付された検体についてすみやかに検査を行い、その結果を当該医療機関及び実施主体に通知するものとする。
- (4) 検査機関は、検査不能の検体があったときは直ちに当該医療機関に対し理由を付して再採血を依頼するものとする。

(5) 検査機関は、異常あるいは異常の疑いがあると判定したときは、当該出生医療機関及び実施主体に対しその旨を早急に連絡し、関係機関は適切な措置を講ずるものとする。

(7) 検査機関は、検査用ろ紙及び検体送付用封筒を医療機関に配付するものとする。

(3) (6) (8) (略)

7 (略)

8 (関係機関の連携)

本事業を円滑に行うため、関係機関は相互の連絡を密にし、連携を図るものとする。

9 (周知徹底)

実施主体は、関係機関の協力を得て先天性代謝異常等検査の意義等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、その周知徹底を図るものとする。

10 (略)

11 (実施上の留意事項)

本事業の実施にあたっては、実施主体は検査機関及び関係機関を含めた責任ある体制を確保し、対象者の個人情報には十分留意するものとする。

12 (雑 則)

附 則

この要綱は平成25年3月19日から施行し、改正後の先天性代謝異常等検査実施要綱の規定は、平成25年4月1日から適用する。

(5) 検査機関は、異常あるいは異常の疑いがあると判定したときは、当該医療機関及び実施主体に対しその旨を早急に連絡し、関係機関は適切な措置を講ずるものとする。

(7) 検査機関は、検査用ろ紙及び検体送付用封筒を医療機関等に配付するものとする。

(3) (6) (8) (略)

7 (略)

8 (関係機関の連絡調整)

本事業を円滑に行うため、関係機関は相互の連絡を密にし、協調を図るものとする。

9 (周知徹底)

実施主体は、関係機関の協力を得て先天性代謝異常等検査等の意義等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、その周知徹底を図るものとする。

10 (略)

11 (実施上の留意事項)

本事業の実施にあたっては、実施主体は検査機関及び関係機関を含めた責任ある体制を確保し、対象者のプライバシーには十分留意するものとする。

12 (雑 則)

附 則

この要綱は平成13年3月2日から施行し、改正後の先天性代謝異常等検査等実施要綱の規定は、平成12年4月1日から適用する。

別表

検 査 対 象 疾 病	検 査 方 法
フェニルケトン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メープルシロップ尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ホモシスチン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
シトルリン血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
アルギニノコハク酸尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メチルマロン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
プロピオン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
イソ吉草酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
メチルクロトニルグリシン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
複合カルボキシラーゼ欠損症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
グルタル酸血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 1 欠損症 (CPT-1欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレ ート法、ポイトラー法

別表

検 査 対 象 疾 病	検 査 方 法
フェニルケトン尿症	ガスリー法、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)
楓糖尿症	ガスリー法、ロイシン脱水素酵素・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)
ホモシスチン尿症	ガスリー法、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)
ガラクトース血症	ポイトラー法、ペイゲン法また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	エンザ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またはエンザイムイムノ アッセイ法

先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法	
先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）	甲状腺刺激ホルモン（TSH）の測定方法 としてエンザイムイムノアッセイ法	