

先天性代謝異常等検査実施要綱

昭和56年6月5日
京都府告示第425号

(趣 旨)

第1条 この要綱は、新生児の先天性代謝異常症及び先天性甲状腺機能低下症を早期に発見し、適正な医療により障害の発現を防止するために実施する検査について、必要な事項を定めるものとする。

(実施主体)

第2条 検査は、京都府医師会、市町村等の協力を得て、京都府が実施する。

(検査対象者)

第3条 検査の対象となる者は、京都府内（京都市を除く。）で出生した早期新生児で、その保護者が検査を受けることを希望するものとする。

(検査対象疾病)

第4条 検査の対象となる疾病は、次のとおりとする。

- (1) フェニルケトン尿症
- (2) メープルシロップ尿症（^{かえて}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
- (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（HMG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（MCAD欠損症）
- (14) 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD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（TFP/LCHAD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

(検査機関)

第5条 検査は、知事が別に定める検査機関（以下「検査機関」という。）に委託して

行う。

(検査の申出)

第6条 第3条に規定する早期新生児の保護者（以下「保護者」という。）は、検査を希望するときは、先天性代謝異常等検査申出書（別記様式。以下「検査申出書」という。）を医療機関に提出するものとする。

(検査方法等)

第7条 医療機関は、別に定める方法により採血を行い、速やかに検体を検査機関に送付するものとする。

2 検査機関は、送付された検体を速やかに検査し、その結果を当該医療機関に通知する。

3 検査機関は、検査の結果、異常又は異常の疑いがあると判定したときは、再検査を行うものとする。

4 検査機関は、再検査の結果、異常又は異常の疑いがあると認められたときは、速やかに知事に報告するものとする。

5 知事は、前項の規定による報告を受けたときは、速やかに保護者に対し精密検査を受けるよう指導するものとする。

(事後指導)

第8条 知事は、医療機関との連絡を密に行い精密検査の結果、異常と判定された保護者に対し、事後指導を行うものとする。

(事業の報告)

第9条 検査機関は、別に定める検体受付台帳を整備して、検査の実施状況を把握するとともに、毎月の検査件数等を別に定める先天性代謝異常検査実施報告書により翌月の10日までに知事に報告するものとする。

(経費の負担)

第10条 検査に要する経費のうち医療機関における採血及び指導料等（以下「採血料等」という。）は保護者の負担とし、検査機関における検査料は、無料とする。ただし、保護者が京都府内（京都市を除く。）に住所を有し、次の各号のいずれかに該当するときは、採血料等については京都府の負担とする。

(1) 生活保護法（昭和25年法律第144号）による被保護世帯

(2) 当該年度分の市町村民税非課税世帯（当該年度の市町村民税の課税状況が明らかでない場合にあつては、前年度の市町村民税非課税世帯）

(3) 前年分の所得税非課税世帯（前年分の所得税の課税状況が明らかでない場合にあつては、前々年分の所得税非課税世帯）

2 前項ただし書の規定による京都府の負担限度額は、別に定める額とする。

(請求及び支払)

第11条 医療機関は、第10条ただし書に規定する採血料等を、翌月10日までに知事に請求するものとする。

2 知事は、前項の規定により医療機関から採血料等の請求があったときは、内容を審査し、遅滞なく当該医療機関に支払うものとする。

(周知徹底)

第12条 知事は、検査を円滑に実施するため、市町村、医師会、医療機関、助産師会等関係団体の協力を得て、検査の主旨の周知徹底を図るものとする。

(その他)

第13条 この要綱に定めるもののほか、検査の実施に関し必要な事項は、知事が別に定める。

附 則

- 1 この告示は、昭和56年6月5日から施行する。
- 2 昭和56年4月1日から昭和56年6月5日までの間に第3条の規定する新生児が検査を受け、その保護者が採血料を支払った場合にあっては、この要綱に基づき検査したものとみなし、この要綱を適用するものとする。

附 則

この告示は、平成元年4月1日から施行する。ただし、第4条第6号を同条第7号とし、同条第5条の次に1号を加える改正規定は、平成元年7月1日から施行する。

附 則

この告示は、平成4年11月1日から施行する。

附 則

この告示は、平成7年10月13日から施行する。

附 則

この告示は、平成9年10月24日から施行し、平成9年度分の補助金等から適用する。

附 則

この告示は、平成21年7月28日から施行する。

附 則

この告示は、平成24年4月1日から施行する。

附 則

- 1 この告示は、平成25年4月1日から施行する。
- 2 この告示による改正前の先天性代謝異常等検査実施要綱に規定する別記様式により作成した用紙類は、当分の間、必要な調整をして使用することができる。

附 則

この告示は、平成30年8月7日から施行する。

先天性代謝異常等検査申出書

年 月 日

医療機関

様

保護者の氏名

印

（続柄）

京都府が実施する先天性代謝異常等の検査を希望します。

新生児の生年月日及び性別	年 月 日 (男・女)
ふりがな 母の氏名	
住 所	
電 話 番 号	- -

- 注 1 電話番号は、連絡を必ずとることができる番号を記入してください。
- 2 氏名の記載を自署で行う場合においては、押印を省略することができます。
- 3 退院後おおむね1箇月以内の連絡先が、上記住所及び電話と異なる場合は、次の表に記入してください。

住 所	(様方)
電 話 番 号	- -