

先天性代謝異常等検査実施要領

〔平成元年4月13日
元保健第409号衛生部長通知〕

先天性代謝異常等検査は、先天性代謝異常等検査実施要綱（昭和56年京都府告示第425号。以下「要綱」という。）に定めるほか、この要領により実施する。

第1 用語の定義

- (1) この要領において「検査機関」とは、要綱第5条に規定する検査を委託する機関をいう。
- (2) この要領において「採血医療機関」とは、採血を行う機関をいう。
- (3) この要領において「担当保健所」とは、保護者の住所地（第6を除き里帰り出産により一時的に居住している場合を含む。）を所管する京都府保健所をいう。

第2 検査機関

検査機関は、次の要件を満たすものとし、入札により決定する。

- (1) 年間一定数以上の検体が集まること。
- (2) 全営業日に、検査を行うことが可能であること。
- (3) 日本マススクリーニング学会認定技術者がいること。
- (4) 検査対象疾病に十分な知識を持つ臨床医をコンサルタントとして持ち得ること。
- (5) 必要な人員、器具等を確保していること。
- (6) 検査精度の管理に努めていること。

第3 検査採血基準

1 検査の意思確認等

要綱別記様式の先天性代謝異常等検査申出書（以下「検査申出書」という。）は、採血医療機関に備え付けるものとし、採血医療機関は、検査の勧奨用の案内文を渡す。

2 ろ紙、封筒等

こども総合対策課は、採血医療機関の所在地を所管する保健所を通じて、あらかじめ採血医療機関に対して、先天性代謝異常等検査用採血ろ紙（別記第1号様式。以下「ろ紙」という。）、検体送付用封筒（別記第2号様式）、検査の勧奨用の案内文等を配布するものとする。

3 採血時期

- (1) 採血は、出生日を0日と数え、出生後4日から6日までの間に行う。
この場合において、乳汁を摂取していることが条件である。
- (2) 乳汁摂取量の少ない未熟児は、初回採血後、さらに生後1箇月、体重が2,500gに達した時期又は採血医療機関を退院する時期のうちいずれ

か早い時点で再採血を行う。

(3) 採血は、原則として、もく浴後の清潔で血行のよい時に行う。

4 採血部位

- (1) 新生児の足^{せき}趾部をマッサージして十分充血させる。
- (2) 70%エタノールで消毒し、乾いた滅菌ガーゼで完全に拭き取る。
- (3) 足^{せき}趾の踵に近い外側縁を第一選択とし、内側縁を第二選択とする。
- (4) 図のように新生児の足^{せき}趾の踵部を保持し、ランセットで穿刺する。
なお、直接足底動脈を^{せん}刺しなくても、十分な採血が可能である。
- (5) 消毒後、ガーゼ付き絆創膏^{こう}を貼る。



A : 外側足底動脈

B : 内側足底動脈

5 採血量

採血された血液は、ろ紙の4個の丸印の範囲を越すぐらいに十分浸み込ませる。(裏まで血液がしみ通っていることを確認する。) 1個の丸を埋めるのに必要な採血量は約0.04ccで4個を合わせて約0.16ccとなる。

6 採血後の注意

- (1) 採血後の乾燥は、必ず自然乾燥とし、加熱や高温度の場所で長時間放置することは避け、できるだけ早く発送することが望まれる。(長くても2、3日までとする。)
- (2) 自然乾燥後、発送するまでビニール袋で包むなど湿気には十分注意し冷蔵庫に保管する。
- (3) ろ紙の汚染は測定誤差の原因となるため、ろ紙を取り扱う際は、血液の部分に指を触れないようにする。

7 ろ紙の記入

- (1) ろ紙は、複写式になっているので、記入は必ずボールペンを使用する。
- (2) 総合病院などで採血する場合は、病院名のほかに採血がどこで行われたか分かるように、採血担当科を明記する。
- (3) 初回採血・再採血のいずれかに○印を付ける。再採血の場合は、何回目かを()に記す。

- (4) 抗生剤使用の有無について、いずれかに○印を付ける。
 - (5) 被検査者の家族に近親結婚又は遺伝素因がある場合は、その旨を必ず記入する。
- 8 ろ紙の送付
- (1) ろ紙は、3部複写とし、1部を採血医療機関の控えとし、他の2部を定められた封筒に入れて切手を貼り、直ちに検査機関に送付する。
 - (2) 封筒の表に、初検の場合は、初検を○で囲み、再検の場合は、検査番号を明記する。
- 9 検査の方法、検査結果の通知等
- (1) 要綱第7条1項の規定による検査方法については、別表に掲げる検査方法から指定するものとする。
 - (2) 検査機関で行う検査についての判定基準は、別に定める。
 - (3) 検査機関の長は、検査の結果を採血医療機関に通知する。
なお、検査結果に異常又は異常の疑いのあるものについては、直ちに電話等により採血医療機関に連絡し、再採血の手続きを行う。
 - (4) 次に掲げる場合には、検査機関から再採血を依頼する。
 - ア ろ紙の丸印中に血液が十分浸み込んでいない場合
 - イ 採血が出生後3日以内である場合
 - ウ 未熟児等哺乳が極めて不良の新生児では、患者でも陰性となるおそれがあるので、出生後1箇月、体重が2,500gに達した時期又は採血医療機関を退院する時期のうちいずれか早い時点で再採血する場合
 - エ 血液が古い場合
 - オ 採血ろ紙が汚染している場合
 - カ ろ紙に必要事項が記載されていない場合
 - (5) 初回検査又は再検査後も疑わしい場合は、「第4 精密検査」に基づき確定診断のための精密検査を実施する。
 - (6) 要綱第9条の規定により定める検体受付台帳は、別記第3号様式とし、先天性代謝異常等検査実施報告書は、別記第4号様式とする。
 - (7) 検査機関は、検体を1年以上保管し、検査結果を台帳に記録し、これを5年間以上保管するものとする。

第4 精密検査

1 検査機関の業務

- (1) 検査機関の長は、職員のうちから連絡担当者2名（主任及び副主任）を指名し、その者の職名、氏名、主任又は副主任の別及び連絡先（電話、ファックス番号、電子メール等を含む。）をこども総合対策課長に年度初めに報告する。また、連絡担当者に変更があった場合には、速やかにその旨を報告する。
- (2) (1)で指名された連絡担当者は、確定診断のための精密検査を要する乳児（以下「要精検児」という。）を発見した場合は、採血医療機関に連絡を取り、居住地を特定した上で、こども総合対策課の担当者（不在

のときは、副担当)に、別記第5号様式により連絡する。なお、検査機関の受託者に変更があった場合には、連絡に使用する通信手段が確実に使用できるかを事前に確認しておく。

2 採血医療機関の業務

採血医療機関は、1の(2)により検査機関から連絡を受けた場合、速やかに要精検児の保護者へ精密検査を受けるよう勧め、要精検児の住所地が京都府内である場合は、担当保健所へ連絡することを伝える。

3 こども総合対策課の業務

(1) こども総合対策課長は、職員のうちから担当者2名(担当及び副担当)を指名する。

(2) こども総合対策課の担当者は、1の(2)により連絡を受けた場合、速やかに、担当保健所の担当者(不在のときは副担当)に、電子メール等により別記第5号様式を送付するとともに電話により連絡する。ただし、要精検児が入院中である場合は、採血医療機関により医療管理されているため、連絡を要しない。

(3) こども総合対策課は、要精検児について、先天性代謝異常等精密検査対象児台帳(別記第6号様式)により受診状況、結果等を管理する。

4 担当保健所の業務

(1) 担当保健所の長は、職員のうちから担当者を2名(担当及び副担当)を指名し、こども総合対策課長に報告する。

(2) 担当保健所の担当者は、こども総合対策課から連絡を受けた後、要精密検査児の保護者から連絡に対応する。なお、概ね1週間を経過しても保護者からの連絡がない場合は、こども総合対策課と協議する。

(3) 担当保健所は、要精検児の保護者に対して、精密検査の受診の勧奨を行い、精密検査受診票(別記第7号様式)及び精密検査結果報告書(別記第8号様式)を交付する。保健所保健師は、状況に応じ、要精検児の保護者を訪問して精密検査受診票を交付するなど、保護者の不安の解消等に努めること。

(4) 担当保健所の長は、精密検査を行った医療機関から精密検査の結果の報告を受ける。

(5) 報告を受けた担当保健所の長は、こども総合対策課長あて精密検査の結果を報告する。

5 経費の負担

精密検査に要する経費は保護者負担とする。

6 精密検査後の対応

府は、精密検査の結果、要精検児について、先天性代謝異常等の疾病であると確定診断がされた場合は、小児慢性特定疾病医療支援、療育相談支援等につなげるものとする。

第5 精度管理の実施

1 検査機関による内部精度管理

検査機関は、検査機器の整備、使用試薬の検査、検査技術の錬磨、検査室の衛生管理等、検査の精度の向上に努めなければならない。

2 検査機関に対する外部精度管理

府は、検査機関に対して、検査による患者発見の漏れを防ぎ、精度の維持向上を図るため、精度試験及び指導を行うことができる機関（以下「精度管理機関」という。）に委託して、精度管理を行う。

(1) 精度管理機関は、精度試験及び技能試験を行い、その結果を検査機関に対し情報提供を行うとともに、必要に応じて検査機関の検査担当者に対して技術指導を行う。

(2) 精度管理機関は、精度試験及び技能試験の結果を定期的にこども総合対策課に報告する。ただし、検査機関の報告に異常が認められた場合は、速やかに報告する。

(3) こども総合対策課は、前号により異常である旨の報告を受けた場合は、検査機関に対して指導を行う。

第6 検査採血料等の公費負担

要綱第10条ただし書の規定による公費負担の手続等は次のとおりとする。

1 無料受検票の交付

保護者が検査を希望するときは、担当保健所の長に先天性代謝異常等検査採血料無料受検票交付申請書（別記第9号様式。以下「交付申請書」という。）を提出し、保健所長は、市町村の協力を得て対象者を確認の上、先天性代謝異常等検査採血料無料受検票（別記第10号様式。以下「無料受検票」という。）を交付するものとする。

2 無料受検票の利用

保護者は、採血医療機関に無料受検票を提出し、採血等を受けるものとする。ただし、これによることが適当でないとして知事が認めるものにあつては、保護者が一旦採血等の支払いをした後、当該費用を担当保健所の長に請求するものとする。

3 採血料等の請求

採血医療機関は、保護者から無料受検票の提出があつた場合は、無料で採血を行い、先天性代謝異常等検査採血料等請求書（別記第11号様式）により採血を実施した翌月の10日までに担当保健所の長に請求するものとする。ただし、2のただし書に該当するものにあつては、先天性代謝異常等検査採血料等請求書（別記第12号様式）に無料受検票及び採血等の支払いが確認できる書類を添えて担当保健所の長に請求するものとする。

4 採血料等の支払い

担当保健所の長は、採血医療機関等から先天性代謝異常等検査採血料等請求書の提出があつたときは、内容を審査し速やかに採血医療機関等に支払うものとする。

5 公費負担額

採血料等の公費負担額は別に定める額とし、2のただし書に該当する者
にあっては、公費負担額を限度とする保護者支払額とする。

6 実績報告

保健所長は、先天性代謝異常等検査採血料無料受検票交付台帳（別記第
13号様式）を整備し、無料受検票の交付状況を把握し、先天性代謝異常
等検査採血料無料受検票交付等状況報告書（別記第14号様式）により年
度終了後4月10日までに健康福祉部長あて報告するものとする。

第7 事業の検証及び評価

こども総合対策課は、小児科医、産婦人科医、検査機関代表者等の意見
を聞き、適正に事業が進められているか検証及び評価を定期的に行う。

附 則

この要領は、平成元年4月1日から適用する。

附 則

この要領は、平成4年4月1日から適用する。

附 則

この要領は、平成4年11月1日から適用する。

附 則

この要領は、平成9年4月1日から適用する。

附 則

この要領は、平成24年4月1日から適用する。

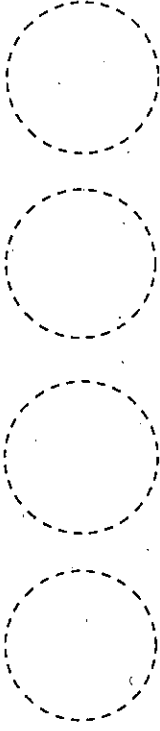
附 則

この要領は、平成27年4月1日から適用する。

附 則

この要領は、平成30年8月7日から適用する。

別記
第1号様式

	丸印を越す位に充分に、しかも裏表にしみとおるように採血して下さい。	新生児スクリーニング採血ろ紙 初回採血 再採血 (回目)			検体番号	
		医療機関 コード				
		医療機関名				
		フリガナ 母氏名				
		フリガナ 児氏名		男・女 不明		在胎週数 週
		出生日	年 月 日			出生体重 g
		哺乳開始日	年 月 日			採血時体重 g
		採血日	年 月 日			抗生剤使用 有・無
		哺乳	1. 良 2. 不良 3. 殆ど哺乳不能			
		結果	正常 (症) の疑いのため			再採血必要 精密検査必要

第2号様式

(検査機関住所)

(検査機関名称) 御中

(先天性代謝異常症・先天性副腎過形成症及びクレチン症検査)

(初検・再検番号)

医療機関 所在地

 名称

第3号様式

検体受付台帳

年 月 日 No.

受付月日	病院名	番号	母氏名	出生年月日	性別	採血月日	再検査番号	疾病区分						備考			
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											
				・	男・女	・											

注：行及び疾病区分の列を削除の上使用すること

第4号様式

先天性代謝異常等検査実施報告書

年 月分

	検査受付数	検査項目	検査 不能数	検査 実施数	検査結果		
					陰性	疑陽性	陽性
一次検査	(実人員)						
再検査	(実人員)						
再検査実施内訳	採血不備	/					
	疑陽性						
	低体重						
	その他						
計							

年 月分～ 年 月分 累計

	検査受付数	検査項目	検査 不能数	検査 実施数	検査結果		
					陰性	疑陽性	陽性
一次検査	(実人員)						
再検査	(実人員)						
再検査実施内訳	採血不備	/					
	疑陽性						
	低体重						
	その他						
計							

先天性代謝異常等検査連絡票(精密検査報告書)

報告日 年 月 日

保護者名			
児童名			性別:
生年月日			
保護者住所地 (里帰り出産の場合は里帰り先の住所)			保健所
採血医療機関			
採血医療機関電話番号			

採血日			
検査結果	1回目	2回目	3回目
基準値			
測定値			
疑われる疾患名	の疑い		
備考			

事業実施主体:京都府(担当課名)

電話番号:

FAX番号:

担当者名:

報告者:検査機関 ()

電話:

FAX:

担当者名:

第7号様式

No. _____

精密検査受診票

(先天性代謝異常等検査)

乳児氏名		生 年 月 日	年 月 日生
保護者氏名			
住 所	(携帯 - -)		
退院後1箇月以内 の連絡先	(電話 - -)		
検査依頼要旨	採血日(第1回目) 年 月 日	採血日(第2回目) 年 月 日	
	病名		
年 月 日 (精密検査医療機関) 病院長 様 京都府 保健所長 団			
(注意) 精密検査を受けるときは、必ずこの受診票に健康保険証を添えて医療機関の窓口へお渡しください。			

精密検査結果報告書

(先天性代謝異常等検査)

京都府 保健所長 様

年 月 日

(医療機関)

名 称

所 在 地

代表者名

㊞

上記のことについて、下記のとおり報告いたします。

記

1 受 診 年 月 日

2 受 診 児 氏 名

3 受 診 児 生 年 月 日

4 所見又は今後の処置

担当医師名

㊞

第9号様式

先天性代謝異常等検査採血料無料受検票交付申請書

妊婦氏名		生年月日	年	月	日
住 所					
<p>生まれてくる子どもの先天性代謝異常等検査を受けたいので「先天性代謝異常等検査採血料無料受検票」の交付を申請します。</p> <p style="text-align: right;">年 月 日</p> <p>京都府 保健所長 様</p> <p style="text-align: right;">申請者 氏 名 印 住 所 妊婦との続柄 電 話 番 号 局 番</p>					
保 健 所 確 認 事 項	受付年月日	年	月	日	
	交付年月日	年	月	日	
	該当区分 (A ・ B ・ C)				
	確認方法 ()				
備 考					

※申請者は太ワク内のみについて記入してください。

第10号様式

先天性代謝異常等検査採血料無料受検票

妊婦氏名		生年月日	年	月	日
住 所	電話				
<p>上記の者が出産した新生児に係る先天性代謝異常等検査については、 無料で採血等をしていただくようお願いします。</p> <p style="text-align: right;">年 月 日</p> <p style="text-align: right;">京都府 保健所長 印</p> <p>医療機関の長 様</p>					

※この受検票は、検査を受けるときには「先天性代謝異常等検査申出書」とともに必ず医療機関に提出してください。

(医療機関へのお願い)

この受検票を提出された方については、無料で採血等をしていただき、その費用の請求については、別添の請求書を毎月ごとにまとめて各保健所へ請求してください。

第11号様式

先天性代謝異常等検査採血料等請求書

金 額	百	十	万	千	百	十	円

ただし下記新生児の先天性代謝異常等検査に係る採血料等

妊婦氏名		新生児生年月日	年 月 日生
採血年月日	年 月 日	採血医師名	印

上記の金額を請求します。

年 月 日

京都府 保健所長 様

(医療機関) 所在地 〒

名 称
代表者氏名

印

支払方法 (御希望の支払方法に○をつけ、所要事項を記入してください。)

①隔地払	②口座振替	
	口座開設場所	口座名義 (フリガナ)
	銀行 (本) 支店 (金庫) 普通・当座 第 号	(氏名又は名称)

※この請求書は、各月ごとにまとめて各保健所へ請求してください。

第12号様式

先天性代謝異常等検査採血料等請求書

金 額	百	十	万	千	百	十	円

ただし下記新生児の先天性代謝異常等検査に係る採血料等

妊婦氏名		新生児生年月日	年 月 日生
採血年月日	年 月 日	採血医師名	印

上記の金額を請求します。

年 月 日

京都府 保健所長 様

(申請者) 住 所 〒

氏 名

印

支払方法 (御希望の支払方法に○をつけ、所要事項を記入してください。)

①隔地払	②口座振替	
	口座開設場所	口座名義 (フリガナ)
	銀行 (本) 支店 (金庫) 普通・当座 第 号	

対象疾患 (略称・別名)	検査方法	カットオフ値 (単位:アミノ酸nmol/ml) (単位:有機酸・脂肪酸nmol/ml)	直接精密検査
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	Gal 4 mg/dl 以上 Gal-1-P 15.0 mg/dl 以上	Gal 10.0 mg/dl 以上
	ポイトラー法	Gal-1-PUT 蛍光:微弱～無し	Gal-1-PUT 蛍光:無し
先天性甲状腺機能低下症	ELISA法	TSH 9.0 μU/ml以上	TSH 30.0 μU/ml以上
先天性副腎過形成症	ELISA法	17α-OHP 抽出法 4.0ng/ml以上	17α-OHP 抽出法 10.0ng/ml以上
プロピオン酸血症 (PA)	タンデムマス法	C3 >3.6 かつ C3/C2 >0.25	C3 >8.0 かつ C3/C2 >0.25
メチルマロン酸血症 (MMA)			
グルタル酸血症I型 (GA I)		C5DC >0.25	
イソ吉草酸血症 (IVA)		C5 >1.0	C5 (C0) >5.0 (<10 至急)
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 (HMG血症)			
複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD) (マルチプルカルボキシラーゼ欠損症)		C5OH >1.0	C5OH (C0) >2.0 (<15 至急)
3-メチルクロトニルグリシン尿症 (MCC)			
カルニチルパルミトイル トランスフェラーゼ 1欠損症 (CPT 1)		C0/(C16+C18) 60以上※	
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD)		C14:1 >0.3 かつ C14:1/C2 >0.013	C14:1 >1.0
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD)		C8 >0.3 かつ C8/C10 >1.0	C8 >0.6
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)		C16-OH >0.05 かつ C18:1-O >0.05 H	
カルニチルパルミトイル トランスフェラーゼ 2欠損症 (CPT 2)		C16 >3.0 かつ (C16+ C18:1)/C2 >0.62	
シトルリン血症I型 (アルギニノコハク酸合成酵素欠損症)		Cit >100 (ASA上昇)	Cit >250
アルギニノコハク酸尿症 (アルギニノコハク酸リアーゼ欠損症)			
フェニールケトン尿症		Phe >120	
ホモシスチン尿症	Met >50		
メーブルシロップ尿症	Leu+Ile >350 かつ Val >250		

※初回及び生後2週間以内:60以上、再検査又は生後2週間以上:100以上