

先天性代謝異常等検査仕様書

1 事業目的

放置すると知的障害などの症状を来すフェニルケトン尿症等の先天性代謝異常症、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症を、新生児の血液によるマス・スクリーニング検査により早期に発見し、治療することにより障害の発現を予防する。

2 事業内容

京都府（京都市を除く）採血医療機関から送付された検体（新生児スクリーニング採血濾紙）について、次表の左欄に掲げる疾病を対象に右欄の方法により検査を行う。

| 検査の対象となる疾病 | 検査方法 |
|---|------------------------------------|
| 1 先天性代謝異常症 （フェニルケトン尿症、メブロンロップ尿症（楓糖尿症）、ホシチン尿症、シトルリン血症1型、アルギニノコハク酸尿症、メチルロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）、複合カルキラーゼ欠損症、ケルナル酸血症1型、中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症）、極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（ VLCAD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（TFP(LCHAD)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（CPT1欠損症）及び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）） | タンデムマス法 |
| 2 先天性代謝異常症 （ガラクトース血症） | ポイトラー法又はガラクトース脱水素酵素マイクロプレート法 |
| 3 先天性副腎過形成症 | インザイムノアッセイ法 |
| 4 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、インザイムノアッセイ法 |

※タンデムマス法により左欄に掲げる疾病以外で明らかな異常があった場合には、京都府に報告すること

※ガラクトース血症については、ポイトラー法とガラクトース脱水素酵素マイクロプレート法を併用し、全件検査すること。

3 予定数量（再検査を含む延べ予定数量） 77,352件

| | | | | |
|---|----------------------|-------------|----------|---|
| （ | 令和3年10月1日から令和4年3月31日 | 上記2の表1から4まで | 各3, 223件 | ） |
| | 令和4年4月1日から令和5年3月31日 | 上記2の表1から4まで | 各6, 446件 | |
| | 令和5年4月1日から令和6年3月31日 | 上記2の表1から4まで | 各6, 446件 | |
| | 令和6年4月1日から令和6年9月30日 | 上記2の表1から4まで | 各3, 223件 | |

4 実施期間

令和3年10月1日から令和6年9月30日まで

5 その他

事業の実施にあたっては、「先天性代謝異常等検査実施要綱」（昭和56年6月5日付け京都府告示第425号）のほか先天性代謝異常等検査実施要領（平成元年4月13日付け京都府衛生部長通知）によるものとし、定めのない事項については、別途指示する。