

大阪市先天性代謝異常等検査事業実施要領

1. 目 的

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がいを予防することを目的とする。

2. 実施主体

実施主体は大阪市とする。

3. 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、別表に定める疾病とする。

4. 検査対象者

対象者は、大阪市内で出生した新生児で、その保護者が検査を希望するものに対して行う。

5. 検査機関

検査機関は、契約により委託して行う。

6. 実施方法

(1) 採血用ろ紙及び検体送付用封筒

先天性代謝異常検査用ろ紙（以下「ろ紙」という）及び検体送付用封筒（以下「封筒」という）は精度管理上、委託検査機関から、各医療機関に直送するものとする。

(2) 採血

ア 生後 4～6 日目に医療機関において採血を行うものとする。

イ 2,000 g 未満の低出生体重児は、原則的に生後 4～6 日目に採血し、さらに生後 1 か月か体重が 2,500 g に達した時期、医療機関を退院する時期のいずれか早い時期に再採血することが望ましい。出生体重 2,000 g 以上の児の採血については成熟児と同様に行う。

ウ 検査機関は検査に不適當な検体があった場合、医療機関に対し、再採血を必要とする旨通知するものとする。

(3) 検体の送付

採血したろ紙（3 部復写）のうち、1 部は医療機関の控えとし、2 部は指定の封筒にて、速やかに検査機関に送付するものとする。

(4) 検査方法

検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

(5) 患者台帳の作成

検査機関は、検査により、対象疾患の患者であると確認された新生児及び保護者の氏名などの情報を把握するため、患者台帳を作成する。

(6) 検体の保管

検査機関は、検査後の検体について 2 年間保管するものとする。

7. 結果通知及び事後指導

(1) 結果通知

ア 検査機関は医療機関から送付された検体の検査を行い、判定結果を先天性代謝異常等検査結果報告書により速やかに通知するものとする。

イ 検査機関は、前項において異常または異常の疑いがあると判定した場合は、その医療機関に対し、再検査のため速やかに再採血の連絡をとるものとする。

ウ 検査機関は、前々項の判定結果又は前項の再検査の結果において精密検査を要すると判定された場合には、保健所管理課に対し、精密検査に関する連絡等適切な措置をとるものとする。

(2) 事後指導

保健所管理課は、精密検査に関する通知を受けた場合には、医療機関に対し、精密検査を要する者の精密検査の受診勧奨を行うとともに専門医療機関の紹介等、適切な措置をとるものとする。

8. 費用の負担

検査料（採血料及び検体送付料は除く）は、本市の負担とする。

9. 周知の徹底

本事業の周知徹底については、保健福祉センターにおける母親教室等あらゆる機会をとらえ、行うものとする。

10. 検査件数の報告

検査機関は、各月の10日までに前月分の検査件数及び判定結果を「先天性代謝異常等検査報告書等」により報告するものとする。

11. 精度管理

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及びその技術的指導、検査用試薬及びスタンダード血液等の品質管理等の精度管理を行うものとする。

12. 精度管理機関

精度管理業務は、適切と認める精度管理機関に委託して行う。

13. 報 告

本事業に関して必要な報告を、検査機関及び精度管理機関に求めることができる。

14. 個人情報の保護

本事業の実施にあたって責任ある体制を確保し、個人情報の取扱いには十分留意すること。

15. 事 務

本事業に関する事務は、保健所管理課にて行うものとする。

1 6．その他

本要領に定めのない事項については、必要に応じて別に定めるものとする。

1 7．実施時期

昭和52年10月1日から実施する。

附則改正

平成19年4月1日改正。

平成21年4月1日改正。

平成23年4月1日改正。

平成25年3月15日改正。

令和6年3月1日改正。

◇ 別 表（対象疾患一覧）

(先天性代謝異常症)	
○ アミノ酸代謝異常症	
フェニルケトン尿症	タンデムマス法 (HPLC法)
メーブルシロップ尿症	
ホモシスチン尿症	
○ その他のアミノ酸代謝異常症	
高チロシン血症1型	タンデムマス法
シトルリン血症1型(古典型)	
アルギニノコハク酸尿症	
シトルリン血症2型(シトルリン欠損症)	
○ 有機酸代謝異常症	
メチルマロン酸血症	タンデムマス法
プロピオン酸血症	
βケトチオラーゼ欠損症	
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(HMG)血症	
複合カルボキシラーゼ欠損症	
グルタル酸血症1型	
○ 脂肪酸代謝異常症	
中鎖アシル-CoA脱水素酵素(MCAD)欠損症	タンデムマス法
極長鎖アシル-CoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症	
長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素(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(CPT1)欠損症	
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2(CPT2)欠損症	
カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ(TRANS)欠損症	
全身性カルニチン欠乏症(カルニチントランスポータ異常症)	
グルタル酸血症2型	
○ 糖質代謝異常	
ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素・ボイトラー法
(内分泌疾患)	
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	
(実証事業)	
重症複合免疫不全症(SCID)	定量PCR法
脊髄性筋萎縮症(SMA)	