

高知県先天性代謝異常等スクリーニング検査実施要綱

(趣旨)

第1条 この要綱は、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を早期に発見し、早期に治療を行うことにより知的障害等の心身障害の発生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。

(実施主体)

第2条 この事業の実施主体は、高知県（以下、「県」という。）とする。

(検査対象者)

第3条 検査対象者は、高知県内で出生し、保護者が検査を希望した新生児とする。

(対象疾病)

第4条 検査の対象となる疾病は、別表1の「対象疾病」欄に掲げる疾病とする。

(実施機関)

第5条

1 採血機関

県内に所在する分娩を取り扱う医療機関及び助産所とする。

2 検査機関

検査は、検査を適正に実施できると県が認めた検査機関に県が委託して実施する。

3 精密検査機関

精密検査は、本事業の対象疾病について、十分な検査、診療体制を備えた医療機関（別表2）で実施する。

(検査の実施等)

第6条

1 採血及び検査ろ紙（検体）等の送付

(1) 検査機関は、あらかじめ採血機関に検査マニュアル、検査ろ紙、返信用封筒を配付する。

(2) 採血機関は、先天性代謝異常等スクリーニング検査依頼書（様式1）（以下「検査依頼書」という。）を用いて検査の説明を行う。

(3) 採血機関は、保護者から検査依頼書が提出されたときは、検査マニュアルに沿って採血を行い、検査ろ紙を検査機関に送付する。保護者から提出された検査依頼書は、採血機関で適切に保管する。

(4) 自宅分娩の場合は、最寄りの採血機関において採血するものとする。

2 検査の実施

検査機関は、採血機関の依頼に基づき、次項の検査を行う。

3 検査方法

検査は別表1に定める検査方法により行うものとする。

4 スクリーニング検査結果の取扱い

(1) 検査結果の取り扱い

ア 正常値の場合

検査機関は、検査結果報告書を速やかに採血機関に送付する。

イ 再採血の場合

検体不備等により再採血判定となった場合は、検査機関は、再採血依頼通知書により、採血機関に連絡する。

採血機関は、保護者に再採血の通知をするとともに、再採血のうえ、検査ろ紙を検査機関に送付する。

再検査結果について、検査機関は正常の場合は検査結果報告書により、異常の場合は検査結果通知書により、採血機関及び県に報告する。

ウ 異常の場合

検査機関は、早期治療の重要性を鑑み、直ちに採血機関及び高知県へ検査結果通知書を送付する。

(2) 精密検査における取扱い

ア 採血機関は、精密検査機関（別表2）と連絡のうえ、保護者に検査結果通知書を渡し、精密検査の受診を勧める。

イ 精密検査機関は、精密検査等を実施し、先天性代謝異常等精密検査結果通知書（様式2）にて県に報告する。

(3) 検査結果の管理

県は、再検査・精密検査が必要な児への受診勧奨及び、精密検査により対象疾病の患者であると確定された児にかかる小児慢性特定疾患の申請が行われているか確認のうえ、必要であれば福祉保健所と連携して申請指導等を行う。

(精度管理)

第7条 検査機関は、患児の発見もれを防ぐため、内部精度管理により検査精度の維持向上を図るように努める。

県は、一般社団法人日本マススクリーニング学会に外部精度管理を委託し、検査精度の維持向上に努めるとともに、本事業全体のシステム管理の維持向上を図るように努める。

(関係機関との連携)

第8条 県は、高知小児先進医療協議会、高知県医師会、高知県産婦人科医会、高知産科婦人科学会、高知県小児科医会、日本小児科学会高知地方会、高知県助産師会、高知県小児保健協会、市町村等関係機関の協力を得て本事業の円滑な推進に努める。

(実施報告)

第9条 検査機関は、検査台帳を整備して検体を5年保存し、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先天性代謝異常等検査実施報告書により翌月の10日までに県に提出する。

(検体の提供)

第10条 医療機関等が検体の提供を受けようとする場合、その児にかかる検査が必要である理由が明確なもの、また、病気の早期発見、治療を目的とする研究事業に限り、保護者の同意を得たうえで、検体提供依頼書（別紙参考様式3）を県に提出するものとする。

県が検体の提供を認めたときは、検査機関へ検体提供を指示するものとする。

（その他）

第11条 経費負担については、スクリーニング検査料は県の負担とし、採血料及び精密検査料は保護者の負担とする。

附 則

（施行期日等）

1. この要綱は、昭和64年1月1日から施行し、第5の2ただし書の規定は、昭和63年11月1日から適用する。

（旧要綱の廃止）

2. 昭和55年10月1日付けで制定施行された高知県先天性代謝異常等実施要綱は、廃止する。

附 則

この要綱は、平成15年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成16年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成18年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成19年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成24年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成26年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成27年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成28年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和2年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和3年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和4年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和5年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、令和8年4月1日から施行する。

(別表 1)

区分	対象疾病	検査方法
新生児マススクリーニング検査	先天性甲状腺機能低下症	免疫化学的測定法
	先天性副腎過形成症	免疫化学的測定法 又はタンデムマス法
	ガラクトース血症	酵素化学的測定法、 ボイトラー法
	フェニルケトン尿症、 メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、 ホモシスチン尿症、シトルリン血症 1 型、 アルギニノコハク酸尿症、 メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、 イソ吉草酸血症、 メチルクロトニルグリシン尿症、 ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG 血症）、 複合カルボキシラーゼ欠損症、 グルタル酸血症 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（CPT-1 欠損症）、 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症（CPT-2 欠損症）、	タンデムマス法

(別表 2) 精密検査機関

医 療 機 関 名	住 所・電話番号
国立病院機構高知病院 小児科	〒780-8077 高知市朝倉西町1丁目2番25号 TEL 088-844-3111
高知大学医学部附属病院 小児科	〒783-8505 南国市岡豊町小蓮185番地1 TEL 088-866-5811
高知県・高知市病院企業団立 高知医療センター 小児科	〒781-8555 高知市池2125番地1 TEL 088-837-3000
高知赤十字病院 小児科	〒780-8562 高知市秦南町1丁目4番63-11号 TEL 088-822-1201
高知県立あき総合病院 小児科	〒784-0027 安芸市宝永町3-33 TEL 0887-34-3111
高知県立幡多けんみん病院 小児科	〒788-0785 宿毛市山奈町芳奈3-1 TEL 0880-66-2222

※なお、高知赤十字病院については旧先天性代謝異常等スクリーニング検査の対象疾患のみの精密検査となります。