

新潟市先天性代謝異常等検査実施要綱

(目的)

第1条 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（クレチン症）は、放置すると知的障がいなどの症状をきたすので、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・治療することにより障がいを予防することを目的とする。

(検査対象疾病)

第2条 検査の対象となる疾病は、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、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症、ガラクトース血症、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）の20疾病（以下「先天性代謝異常等」という。）とする。

(検査機関)

第3条 先天性代謝異常等の検査（以下「検査」という。）は、市長が検査機関に委託して行うものとする。

(検査対象者及び費用)

第4条 検査対象者は、新生児のうち保護者が検査を希望する者とする。

2 保護者の住所地が新潟市内であり、かつ、新潟県内の医療機関から検査機関へ送付された検体、及び保護者の住所地が新潟県外であり、かつ、新潟市内の医療機関から検査機関へ送付された検体の検査料は、市の負担とする。ただし、医療機関における指導管理料については、自己負担とする。

(検査の実施方法等)

第5条 検査機関は、精度管理上先天性代謝異常等の知識を有する医師をコンサルタントとして委嘱の上、医療機関から送付された検体（原則として生後4～6日の間に新生児から採血した血液を検査用紙に塗布したもの）について遅滞なく検査を行うものとする。

2 検査は、次の方法により行うものとする。

- (1) 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、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症についてはタンデムマス法により行う。
- (2) ガラクトース血症については、ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法(酵素法)により行い、カットオフ値以上になったものをポイトラー法により行う。ただし、検査結果が疑陽性のため、4に定める再採血を行い検査を行う場合は、ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法(酵素法)とポイトラー法をあわせて行う。
- (3) 先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)については、エンザイムイムノアッセイ法(ELISA法)により行う。

3 医療機関から検体を送付された検査機関は、検査を実施するものとする。

4 検査結果の通知は、検査機関から採血医療機関へ全検査を一括して行うものとする。なお、全検査とも「正常」の場合は、検査終了後すみやかに検査結果を採血医療機関へ通知するものとし、「疑陽性又は低体重、検体不備」で再検査を必要とする場合は、検査機関から採血医療機関に対し再採血を依頼するものとする。また、精密検査が必要な場合は、精密検査機関及び当該採血医療機関へ直ちに通知するものとする。

(精度管理の実施)

第6条 市長は、検査精度の維持向上を図るため、検査に関する精度試験等を、精度管理実施機関に委託のうえ、精度管理を行うものとする。

(関係機関との連携)

第7条 市長は、本事業の円滑な実施を図るため関係医療機関等に協力を依頼するものとする。

(個人情報保護)

第8条 関係者は、本事業の実施にあたっては、対象者の個人情報の保護には十分留意すること。

(その他)

第9条 この要綱に定めるもののほか、本事業の実施に関し、必要な事項については別に定める。

附 則

この要綱は、平成19年4月1日から実施する。

附 則

- 1 この要綱は、平成25年1月1日から施行し、施行日以降に生まれた児に適用する。
- 2 施行日前に生まれた児については、なお従前の例による。

附 則

この要綱は、令和元年6月7日から実施し、平成30年4月1日から適用する。