# 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ろ紙に塗布したもの)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ボ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）とボイトラー法をあわせて行う。

（３）先天性副腎過形成症についてはエンザイムイムノアッセイ法（ELISA 法）により行い、カットオフ値以上になったものをタンデムマス法により行う。ただし、検査結果が疑陽性のため、４に定める再採血を行う場合は、エンザイムイムノアッセイ法（ELISA 法）とタンデムマス法をあわせて行う。

（４）先天性甲状腺機能低下症については、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。

（個人情報の保護）
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。

附　則
この要綱は、令和４年４月１日から実施する。

附　則
この要綱は、令和６年４月１日から実施する。

附　則
この要綱は、令和６年１０月１日から実施する。

（「新潟市先天性代謝異常等検査実施要綱」別冊）

# 新潟市先天性代謝異常等検査の実施について

○　検査の概要
○　先天性代謝異常等検査の事業分担
○　広報例
○　先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願い
○　先天性代謝異常等検査関係区分
○　様式
　様式１　先天性代謝異常等検査申込書
　様式２　スクリーニング用採血ろ紙
　様式３　先天性代謝異常等検査検体送付票
　様式４　検査結果報告書
　様式５　検査結果通知（個人票）
　様式６　血液再採取依頼（疑陽性）
　様式７　血液再採取依頼（検体不備・低体重）
　様式８　精密検査受診指導依頼
　様式９　精密検査実施依頼

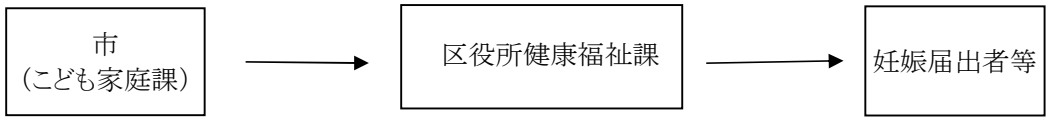
令和６年１０月１日改正

# 検査の概要

| | | |
|---|---|---|
| 1 | 実施主体 | 新　潟　市 |
| 2 | 検査対象疾病 | フェニルケトン尿症<br>メープルシロップ尿症(楓糖尿症)<br>ホモシスチン尿症<br>シトルリン血症１型<br>アルギニノコハク酸尿症<br>メチルマロン酸血症<br>プロピオン酸血症<br>イソ吉草酸血症<br>メチルクロトニルグリシン尿症<br>ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG 血症）<br>複合カルボキシラーゼ欠損症<br>グルタル酸血症１型<br>中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（MCAD 欠損症）<br>極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（VLCAD 欠損症）<br>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）<br>カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症<br>カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症<br>ガラクトース血症<br>先天性副腎過形成症<br>先天性甲状腺機能低下症 |
| 3 | 検査対象者 | 新　生　児 |
| 4 | 検査機関 | 公益財団法人新潟県保健衛生センター |

# 先天性代謝異常等検査にかかる事業分担

## 1　広報

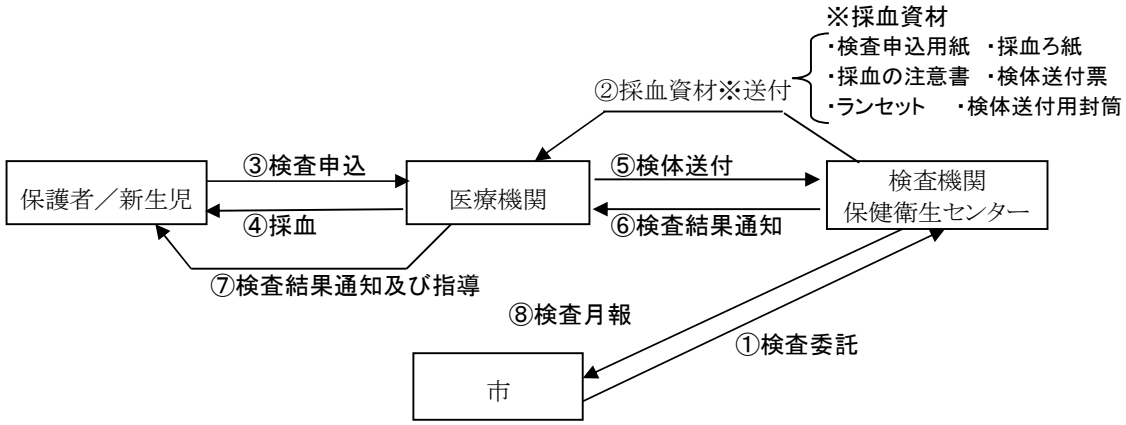



(1)　母子保健サービス等において周知する。
(2)　広報紙等により広報する。

## 2　検査

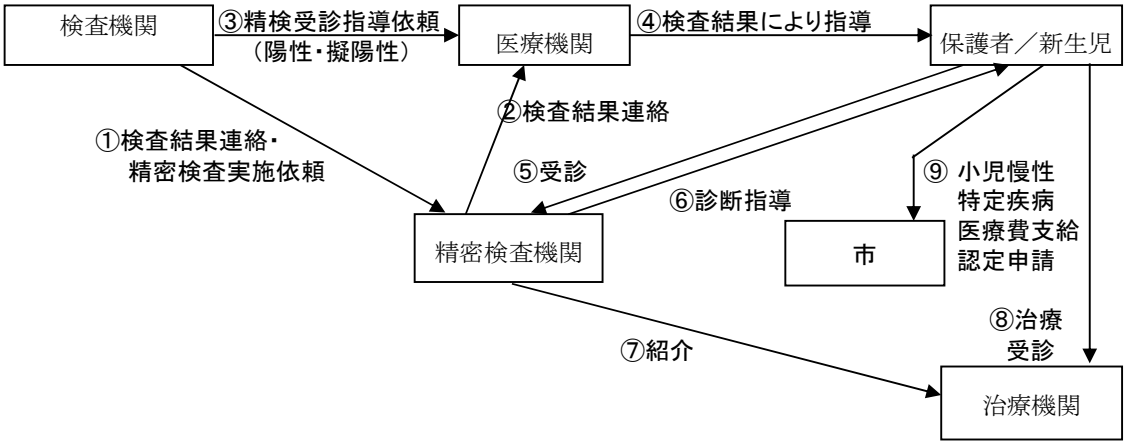
### (1)　一次検査及び再検査

再検査は、原則として一次検査が疑陽性のもの及び低体重、検体不備のものを対象とする。
再検査の場合は、⑤検体送付の次に「再採血依頼→再採血→再検体送付」を経て⑥検査結果通知となる。




### (2)精密検査

原則、一次検査の結果精密検査が必要とされたもの及び再検査の結果再び異常があったものを対象とする。



# 広報文例

## 先天性代謝異常等の検査を受けましょう。

赤ちゃんが生まれたら、医療機関で血液検査を受けましょう。

早く発見して治療することで、障害の発生を防いだり、重い状態になることを防ぐことができます。

＜　検査の内容　＞

＊　次の疾病を調べます。

①　生まれつきある種の酵素が欠けているためにおこる 18 種類の先天性代謝異常

②　副腎皮質ホルモンがうまく生産できない先天性副腎過形成症

③ 甲状腺ホルモンの不足による先天性甲状腺機能低下症

＜　検査方法　＞

＊　生後４～６日の間に、医療機関で赤ちゃんの足の裏から、ほんの少し血液をとるだけです。

＊　検査料は新潟市が全額負担します。
（採血などの指導管理料は自己負担になります。）

# 先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願い

採血に不備がありますと検査が不正確になりますので、次の点にご注意ください。

＜採血の時期＞

1　原則として、生後４～６日目に新生児の足裏から採血してください。
2　採血は哺乳後 2 時間目くらいが最適であり、長時間絶食後の採血は不適当です。
3　哺乳が十分でないと患児でも陰性となることがありますので、哺乳困難（糖水だけの場合も含む）がある場合は、哺乳が十分確立してから再採血してください。
4　2,000ｇ未満の低出生体重児は、さらに生後１ヶ月、体重が 2,500ｇに達した時期又は医療施設を退院する時期のいずれか早い時点で再採血してください。
5　出生体重 2,000ｇ以上かつ性別一致の多胎児は、日齢１１～１４日を目安に再採血してください。

＜採血部位＞

1　新生児からの採血の場合、足裏が最適であるとされています。
2　親指中間部から踵後部まで、第 4 指と第 5 指の間から踵後部まで結んだ領域が、穿刺に適切な領域となります（ハイライト部）。
3　湾曲部は穿刺部位として不適当です。
4　神経・腱・軟骨が損傷する可能性がありますので足底中央部へ直接刺すことのないよう注意ください。

＜採血及びろ紙への血液採取＞

1　足底部位を消毒し、ランセットの刃の部分を十分に刺してください。血液が湧出したら最初の一滴はぬぐい、その後の血液をろ紙の円にしみ込ませてください。
2　4 つの円のそれぞれに、必ず１回でろ紙の裏まで血液をしみ込ませてください。円をうめるために表・裏へ何度もしみ込ませますと疑陽性の原因となります。（4 つの円をうめるためには約 0.12cc の血液が必要です。）
3　血液が多すぎて、円をこえても検査には支障ありませんが、円より少ない場合は検査が困難になります。

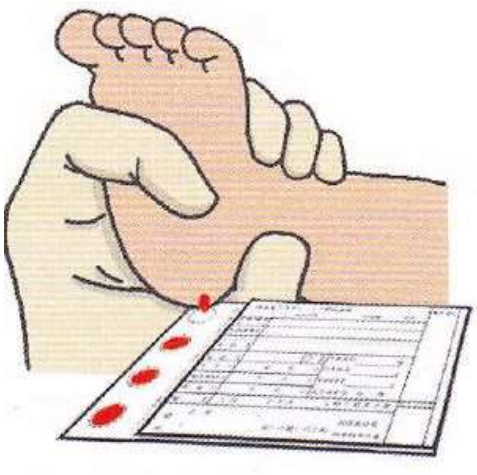
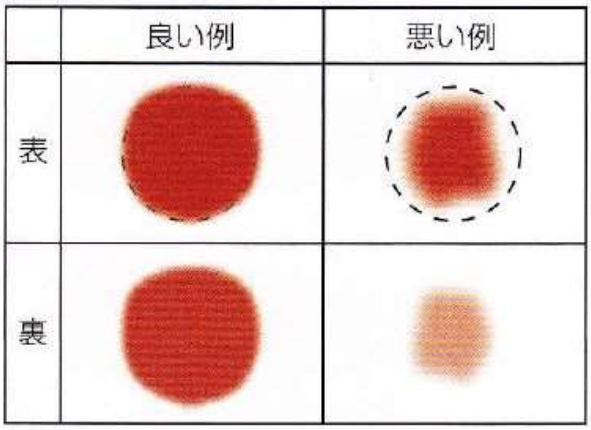


図:適切な採血量




＜ろ紙の乾燥と汚れの防止＞

1　採血後２時間くらいろ紙を水平にして自然乾燥させてください。日光、熱、湿気をさけ涼しい所で乾かしてください。

2　採血の時や、採血後はろ紙を汚さないようにしてください。とくにアミノ酸を含む輸液剤を取り扱った後や、インク蛍光物質を取り扱った後は注意してください。ミルク等による汚れについても注意してください。

＜ろ紙の保存と郵送＞

1　十分に乾燥させたろ紙を、所定の封筒でその日のうちに投函してください。

2　郵送するまでに時間のかかる場合（日・祭日）はビニール袋に入れ冷蔵庫で保管してください。

3　検体に不備があった場合、再採血をお願いすることもありますのでよろしくお願いします。

# 先天性代謝異常等検査関係区分

| 区分<br>種別 | 検査 | | | | | | | 指導管理 | | | | 備考 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 機関 | 器具送付 | 成績通知 | 検査対象疾病 | 検査方法 | 料金 | 料金負担 | 機関 | 検体送付 | 料金 | 料金負担 | |
| 一 次 検 査 | 保健衛生センター | 保健衛生センター | 保健衛生センター | フェニルケトン尿症<br>メープルシロップ尿症(楓糖尿症)<br>ホモシスチン尿症<br>シトルリン血症１型<br>アルギニノコハク酸尿症<br>メチルマロン酸血症<br>プロピオン酸血症<br>イソ吉草酸血症<br>メチルクロトニルグリシン尿症<br>ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）<br>複合カルボキシラーゼ欠損症<br>グルタル酸血症１型<br>中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症）<br>極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD欠損症）<br>三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症（TEP/LCHAD欠損症）<br>カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症<br>カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 | タンデムマス法 | 委託契約に基づく金額 | 市 | 医療機関 | 医療機関 | 円<br>保険適用外 | 自己負担 | |
| 再 検 査<br>１　原則として一次検査の結果が疑陽性であったもの<br>２　一次検査において低体重、検体不備のもの | | | | | | | | | | 0 | | |
| | | | | ガラクトース血症 | 酵素法<br>ボイトラ-法 | | | | | | | |
| | | | | 先天性副腎過形成症 | ELISA法<br>タンデムマス法 | | | | | | | |
| | | | | 先天性甲状腺機能低下症 | ELISA法 | | | | | | | |
| 精密検査<br>１　原則として一次検査の結果精密検査が必要とされたもの<br>２　再検査の結果が再び異常であったもの | 新潟大学医歯学総合病院小児科 | | | | | 保険点数 | 自己負担 | | | | | |
| コンサルタント | 新潟大学医学部小児科学教室 | | | | | | | | | | | |
| 精 度 管 理 | 精 度 管 理 実 施 機 関 | | | | | | | | | | | |

注　１　ガラクトース血症の一次検査については、ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法で異常となったものをボイトラ-法で行う。
　　２　検査料金は、平成26年4月1日以降の検査について適用する。

様式１（保護者→医療機関）

# 先天性代謝異常等検査申込書

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| 申　込　者（保護者） | 住　　所 | | | |
| | 郵便番号 | | 電話番号 | |
| | 氏　　名 | | | |
| 検査を受ける赤ちゃん | 生年月日 | 年　　月　　日 | | |
| 検査結果の連　絡　先 | 住　　所 | | | |
| | 郵便番号 | | 電話番号 | |
| | 世帯主氏名 | | | |

先天性代謝異常等検査（２０疾病）を受けたいので申し込みます。

年　　月　　日

保護者　氏名

病院

様

医院

検査を終えた血液ろ紙の保管について　（　）内のいずれかを○で囲んでください。

上記の検査を終えた血液ろ紙を、他の病気の診断法の開発や検査法の改良などの検討に用いる場合に備えて、検査機関において 10 年間保管することに

〔　同意します　・　同意しません　〕

個人情報の保護には十分に配慮しています。

上記の項目に同意いただけなかった場合でも、被検者や家族の方が不利益を被ることはありません。

様式２（医療機関→保健衛生センター）

# スクリーニング用採血ろ紙

| | | | |
|---|---|---|---|
| 1初　回<br>2再　検 | | | |
| 住　所　地 | 1.新潟市　2.新潟市外　3.県外 | | |
| 医療機関名 | | | |
| （フリガナ）<br>母　氏　名 | | | |
| （フリガナ）<br>児　氏　名 | | 1.男　2.女　3.不明 | |
| 出生月日 | 年　月　日 | 在胎週数<br>週 | |
| 哺乳開始日 | 年　月　日 | | |
| 採血月日 | 年　月　日 | | |
| 哺乳状況 | 1.良　2.不良　3.極めて不良 | | |
| 出生時体重 | g | 採血時体重 | g |
| 抗生剤使用 | 1.有　2.無 | | |
| 検体保管 | 1.同意します　2.同意しません | | |

下の丸印を越す位に充分に、しかも裏までしみとおる様に採血して下さい。

様式３（医療機関→保健衛生センター）

# 先天性代謝異常等検査　検体送付票

先天性代謝異常等検査の検体を次のとおり送付します。

| | |
|---|---|
| 第１回目（初） | 件 |
| 再　　検　　査 | 件 |

年　　月　　日

病　・医院名

所　　在　　地

電 話 番 号

様式４（保健衛生センター→医療機関）

# 検査結果報告書

〒

年　月　日

No.

病院　殿

公益財団法人新潟県保健衛生センター
理事長

先天性代謝異常等疾患検査結果報告書

受付日　　年　月　日～　　年　月　日

| | 正常 | 要再検査 | 要精密検査 | 計 |
|---|---|---|---|---|
| 初回検査 | | | | |
| 再検査 | | | | |
| 再々検査 | | | | |
| 計 | | | | |

結果一覧表

| 検体番号<br>検体種別 | 母氏名<br>児氏名　　性別 | 判定 | 疾患群判定 | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | アミノ酸 | 有機酸 | 脂肪酸 | ｶﾞﾗｸﾄｰｽ | 甲状腺 | CAH |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |

正常：正常範囲　要再検：要再検査　要精検：要精密検査

様式５（保健衛生センター→医療機関・保護者）

# 検査結果通知（個人票）

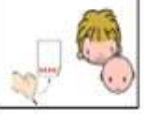
（保健衛生センター→医療機関→保護者）
【受診者控】保護者へお渡しください

【受診者控】

先天性代謝異常等検査結果

| | | | |
|---|---|---|---|
| 受付月日 | 年　月　日 | 検体番号 | |
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名・性別 | | | |
| 出生月日 | 年　月　日 | 採血月日 | 年　月　日 |

| 疾患群名 | 判定 |
|---|---|
| アミノ酸代謝異常症 | |
| 有機酸代謝異常症 | |
| 脂肪酸代謝異常症 | |
| ガラクトース血症 | |
| 先天性甲状腺機能低下症 | |
| 先天性副腎過形成症 | |



公益財団法人　新潟県保健衛生センター

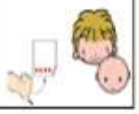
（保健衛生センター→医療機関）
【医療機関控】医療機関で保管してください

【医療機関控】

先天性代謝異常等検査結果

| | | | |
|---|---|---|---|
| 受付月日 | 年　月　日 | 検体番号 | |
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名・性別 | | | |
| 出生月日 | 年　月　日 | 採血月日 | 年　月　日 |

| 疾患群名 | 判定 |
|---|---|
| アミノ酸代謝異常症 | |
| 有機酸代謝異常症 | |
| 脂肪酸代謝異常症 | |
| ガラクトース血症 | |
| 先天性甲状腺機能低下症 | |
| 先天性副腎過形成症 | |



公益財団法人　新潟県保健衛生センター

判定文･コメントは下記参照

| 判定 | 【受診者控】 | 判定 | 【医療機関控】 |
|---|---|---|---|
| 正常 | 今回の検査結果は、正常範囲でした。 | 正常 | 正常範囲 |
| 低体重 | 今回の検査結果は正常範囲でしたが出生体重が2000g未満のため再検査が必要です。 | 低体重 | 再検査（低体重） |
| 不備 | 今回の検査結果では再検査が必要です。 | 不備 | 再検査（不備） |
| 多胎児 | 今回の検査結果は正常範囲でしたが、性別一致の多胎児のため再検査が必要です。 | 多胎児 | 多胎児 |
| 疑陽性 | 今回の検査結果では再検査が必要です。 | 疑陽性 | 要再検査 |
| 精密検査 | 今回の検査結果では精密検査が必要です。 | 精密検査 | 要精密検査 |

様式６（保健衛生センター→医療機関）

# 血液再採取依頼（疑陽性）

年　月　日

〒

殿

公益財団法人新潟県保健衛生センター
理事長

## 先天性代謝異常等検査血液再採取のお願い

先天性代謝異常等検査の実施につきましては、平素よりご協力いただきまして大変ありがとうございます。

今回の検査で、対象の方につきましては、下記の理由により再検査が必要なため、血液を再度採取のうえご送付くださいますようお願い申し上げます。

記

1. 母氏名
   児氏名　　性別
2. 生年月日　　年　月　日
3. 出生体重　　g
4. 哺乳開始日　　年　月　日
5. 採血日　　年　月　日
6. 再採血の理由

値がやや高値でした。
の疑いがありますので、直ちに再採血をお願いします。

（基準値　　未満）

# 血液再採取送付票（疑陽性）

（保健衛生センター→医療機関→保健衛生センター）

【検査機関用】　再採血検体と一緒にお送りください

再検票

【検査機関用】

検体番号　　検体種別

検査結果　　要再検査

| | | | |
|---|---|---|---|
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名 | | | |
| 出生日 | 年　月　日 | 哺乳開始日 | 年　月　日 |
| 在胎週数 | | 出生体重 | g |

（保健衛生センター→医療機関）

【医療機関控】　医療機関で保管ください

再検票

【医療機関控】

検体番号　　検体種別

検査結果　　要再検査

| | | | |
|---|---|---|---|
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名 | | | |
| 出生日 | 年　月　日 | 哺乳開始日 | 年　月　日 |
| 在胎週数 | | 出生体重 | g |

公益財団法人　新潟県保健衛生センター

（参考）

# 血液再採取の理由（疑陽性）

| 対象項目 | | 内容 |
|---|---|---|
| 疑陽性 | フェニルケトン尿症 | フェニルアラニン値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | メープルシロップ尿症（楓糖尿症） | メチオニン値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | ホモシスチン尿症 | ロイシン+イソロイシン値、バリン値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | シトルリン血症Ⅰ型 | シトルリン値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | アルギニノコハク酸尿症 | シトルリン値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | メチルマロン酸血症 | C3値、C3/C2値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | プロピオン酸血症 | C3値、C3/C2値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | イソ吉草酸血症 | C5値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | メチルクロトニルグリシン尿症 | C5-OH値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症） | C5-OH値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | C5-OH値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | グルタル酸血症Ⅰ型 | C5-DC値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症） | C8値、C8/C10値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD欠損症） | C14：1値、C14:1/C2値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 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） | C16-OH値、C18：1-OH値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症 | C0/（C16+C18)値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症 | C14/C3値、（C16+C18：1）/C2値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | ガラクトース血症 | Gal値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 先天性甲状腺機能低下症 | TSH値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |
| | 先天性甲状腺機能低下症（多胎児） | TSH値は正常範囲でしたが、性別一致の多胎児のため日齢11～14を目安に再採血をお願いします。 |
| | 先天性副腎過形成症 | 17-OHP値がやや高値でした。再採血による検査が必要ですので直ちに再採血をお願いします。 |

様式７（保健衛生センター→医療機関・保護者）

# 血液再採取依頼（低体重・検体不備）

年　月　日

〒

殿

公益財団法人新潟県保健衛生センター
理事長

## 先天性代謝異常等検査血液再採取のお願い

先天性代謝異常等検査の実施につきましては、平素よりご協力いただきまして大変ありがとうございます。
今回の検査で、対象の方につきましては、下記の理由により再検査が必要なため、血液を再度採取のうえご送付くださいますようお願い申し上げます。

記

1. 母氏名
   児氏名　　性別
2. 生年月日　　年　月　日
3. 出生体重　　g
4. 哺乳開始日　　年　月　日
5. 採血日　　年　月　日
6. 再採血の理由

# 血液再採取送付票（低体重・検体不備）

（保健衛生センター→医療機関→保健衛生センター）　　（保健衛生センター→医療機関）

【検査機関用】　再採血検体と一緒にお送りください

【医療機関控】　医療機関で保管ください

再検票

【検査機関用】

検体番号　　検体種別

検査結果　　要再検査

| | | | |
|---|---|---|---|
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名 | | | |
| 出生日 | 年　月　日 | 哺乳開始日 | 年　月　日 |
| 在胎週数 | | 出生体重 | g |

再検票

【医療機関控】

検体番号　　検体種別

検査結果　　要再検査

| | | | |
|---|---|---|---|
| 医療機関名 | | | |
| 母氏名 | | | |
| 児名 | | | |
| 出生日 | 年　月　日 | 哺乳開始日 | 年　月　日 |
| 在胎週数 | | 出生体重 | g |

公益財団法人　新潟県保健衛生センター

（参考）

# 血液再採取の理由（低体重・検体不備）

| 判定 | 内　　容 |
|---|---|
| 低体重 | 出生体重が2,000g未満の場合、1回目の採血後①生後1ヶ月後さらに②体重が2,500gに達した時期③医療機関を退院する時期のいずれかに2回目の採血をお願いします。 |
| 検体不備 | 哺乳不良のため、哺乳が良好になった時点で再採血をお願いします。 |
| | 今回の採血された検体では、血液がろ紙の裏側まで充分に染み込んでいないため検査ができませんでした。もう一度採血をお願いします。 |
| | 哺乳開始から採血までの期間が短いため、再採血をお願いします。 |
| | 採血日から検査日まで10日以上経過しています。この場合測定物質が失活し患児であっても基準値以下となる場合があります。留意の上もう一度採血をお願いします。 |
| | 抗生物質等の薬剤の影響があるとおもわれます。 |

様式８（保健衛生センター→医療機関）

# 精密検査受診指導依頼

年　月　日

〒

殿

公益財団法人新潟県保健衛生センター
理事長

## 対象疾患　　症検査における精密検査のお知らせ

対象疾患　　症検査の実施につきましては、平素よりご協力をいただきまして大変ありがとうございます。

さて、標記検査の結果下記のとおり精密検査が必要と認められますので至急新潟大学医歯学総合病院小児科を受診されるようご指導お願い申し上げます。

記

1.　母氏名

　　児氏名　　性別

2.　生年月日　　年　月　日

3.　検査結果　　対象疾患　　症の疑い

初回検査　採血日　　年　月　日
　　受付日　　年　月　日
　　検査日　　年　月　日

| 対象項目 | 測定値 | 単位 |
|---|---|---|

再検査　採血日　　年　月　日
　　受付日　　年　月　日
　　検査日　　年　月　日

| 対象項目 | 測定値 | 単位 |
|---|---|---|

＊基準値　　未満

様式９（保健衛生センター→精密検査機関）

# 精密検査実施依頼

新潟大学医歯学総合病院　様

年　月　日

公益財団法人新潟県保健衛生センター
会長

## 先天性代謝異常等スクリーニング精密検査対象者について

当施設において実施いたしました、先天性代謝異常等スクリーニング検査において、下記の結果となりましたので報告いたします。なお精密検査が必要と判断されますので、御多忙の中恐縮ですが、貴院における精密検査の実施をお願いいたします。

記

1. 採血医療機関　　電話番号
　　受付番号
2. 母氏名
　　児氏名　　性別
3. 生年月日　2018年　月　日
4. 出生体重　　g　　哺乳状況　　抗生剤使用
5. 在胎週数　初回　　週　再検(修正)　　週　再々検(修正)
6. 採血日　初回　　年　月　日　再検　　年　月　日　再々検
7. 採血時体重　初回　　g　再検　　g　再々検

※　精密検査理由

| 疾患群 | 対象疾患名 | マーカー | 基準値 | 初回測定値 | 再検測定値 | 再々検査測定値 |
|---|---|---|---|---|---|---|
| アミノ酸代謝 | PKU | Phe | nmol/ml未満 | | | |
| | MSUD | Leu+Ile | nmol/ml未満 | | | |
| | | Val | nmol/ml未満 | | | |
| | HCU | Met | nmol/ml未満 | | | |
| | Cit , ASA | Cit | nmol/ml未満 | | | |
| 有機酸代謝 | MMA ,PA | C3 | nmol/ml未満 | | | |
| | | C3/C2 | nmol/ml未満 | | | |
| | IVA | C5 | nmol/ml未満 | | | |
| | GA1 | C5-DC | nmol/ml未満 | | | |
| | MCC , HMG , MCD | C5-OH | nmol/ml未満 | | | |
| 脂肪酸代謝 | MCAD欠損症 | C8 | nmol/ml未満 | | | |
| | | C8/C10 | nmol/ml未満 | | | |
| | VLCAD欠損症 | C14:1 | nmol/ml未満 | | | |
| | | C14:1/C2 | nmol/ml未満 | | | |
| | TFP / LCHAD欠損症 | C16-OH | nmol/ml未満 | | | |
| | | C18:1-OH | nmol/ml未満 | | | |
| | CPT-1欠損症 | C0/(C16+C18) | nmol/ml未満 | | | |
| | CPT-2欠損症 | C14/C3 | 未満 | | | |
| | | (C16+C18:1)/C2 | 未満 | | | |
| | 全身性カルニチン欠乏症 | C0 | | | | |
| 糖質代謝 | ガラクトース血症 | GAL(-) | 3mg/dl未満 | | | |
| | | GAL-1-P | | | | |
| | | ボイトラー | | | | |
| 内分泌疾患 | 先天性副腎過形成症 | 17-OHP(直) | 10ng/ml未満 | | | |
| | | 17-OHP(抽) | 2ng/ml未満 | | | |
| | 先天性甲状腺機能低下症 | TSH | 8μU/ml未満 | | | |

検査機関：公益財団法人　新潟県保健衛生センター