

先天性代謝異常等検査実施要領

第1 目的

フェニールケトン尿症等の先天性代謝異常及び先天性甲状腺機能低下症は、放置すると知的障害などの症状をきたし、また、先天性副腎過形成症については、死亡その他の障害を引き起こすため、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害の発現を防止することを目的とする。

第2 検査対象疾患

検査の対象となる疾患は、以下の各号に定めるものとする。

- 1 平成30年3月30日付け子母発0330第2号「先天性代謝異常等検査の実施について」（以下、「厚生労働省通知」という。）の別紙別表に定める疾病
- 2 ライソゾーム病（LSD）、重症複合免疫不全症（SCID）及び脊髄性筋萎縮症（SMA）の3疾病（以下、「拡大スクリーニング検査対象疾病」という。）

第3 検査対象者

検査対象者は、熊本県内で出生した新生児（保護者が熊本市内に居住地している新生児を除く）で、保護者がこの検査を希望したものとする。

第4 検査機関

検査は、KMバイオロジクス株式会社（以下、「KMB」という。）に委託して行うものとする。

第5 検査の実施等

- 1 保護者が検査を希望する場合は、別添「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」を医療機関及び助産施設（以下「医療機関等」という。）に提出するものとする。
- 2 医療機関等は、日齢4～6日の新生児から、新生児スクリーニング用の採血ろ紙（KMBから送付）の円の4つを満たすように血液を採取することとするが、主治医が必要と認めるときは、出生後4日に満たない新生児から採血をすることができる。ただしこの場合も、日齢4～6日に再度採血をすることとする。
この際、円を埋めるか、あるいは円周を越す位の十分な採血が必要である。
なお、2,000g未満で生まれた場合は、生後1か月、体重が2,500gに達した時期又は医療機関等を退院する時期のいずれか早い時点で改めて再度採血するものとする。
- 3 採血された血液検体（以下「検体」という。）は、直射日光を避け、自然乾燥した後に、所定の封筒（KMBから送付）を用い、採血後早い時期に、できれば採血当日にKMBあて送付するものとする。
- 4 KMBにおいては、送付された検体の検査を下記の方法により速やかに行う。

(1) 第2の1に定める検査対象疾病

厚生労働省通知の別紙別表に定める検査方法

(2) 第2の2に定める検査対象疾病

一般社団法人日本小児先進治療協議会（以下、「協議会」という。）が検査機関に指示する検査方法

5 検査の終了後、KMBは、その結果を速やかに当該医療機関に通知するものとする。

なお、採血不備などで検査不能な検体である場合は、その旨を当該医療機関等長あてに所定の通知により再採血を求めるものとする。

再採血は、原則として第1回の採血をした医師に依頼すべきであるが、里帰り分娩などで第1回採血を行った医師のもとに被検者が行けない場合には、管内保健所の協力を得て、適当な医師により再採血のうえ、前記取扱いにより、KMBに送付するものとする。

6 KMBは再採血の結果通知についても前記同様とする。

7 KMBは、異常あるいは異常の疑いのある被検者が判明した場合、速やかに熊本県健康福祉部子ども・障がい福祉局子ども未来課（以下「子ども未来課」という。）及び医療機関等にその旨を連絡するものとする。

子ども未来課及び医療機関等は被検者が早期治療に繋がるよう、保護者に対して専門医療機関である熊本大学医学部附属病院へ受診するよう勧奨するものとする。

また、子ども未来課は熊本大学医学部附属病院から被検者の受診結果について報告を受けるものとする。

熊本大学医学部附属病院から被検者の受診結果の報告がない場合は、保健所の協力を得て保護者に連絡し、受診を勧奨するものとする。

8 保健所は必要に応じて、患者とその家族の相談支援に当たるものとする。

9 KMBは各月の検査件数及び検査結果を翌月15日までに県知事に報告するものとする。

また、検査後の検体は5年間保存しておくこととする。

第6 拡大スクリーニング検査対象疾病の検査の実施等

第5の規定にかかわらず、拡大スクリーニング検査対象疾病の検査の実施並びにこの要領に定める以外の検査の実施に関して必要な対応については、協議会から検査機関に指示する要領により行うものとする。

第7 精度管理の実施

知事は本事業の検査精度の維持向上を図るため、第2の1に定める検査対象疾病の検査に関する精度試験等をNPO タンデムマス・スクリーニング普及協会に委託して行い、その結果に基づき関係者に対し、必要な指導を行うものとする。

第8 経費

本事業にかかる検査費用等の負担は、以下のとおりとする。

- 1 第2の1定める検査対象疾病の検査費用は、県が負担する
- 2 第2の2に定める検査対象疾病の検査費用は、一部県が負担し、その残りを保護者の負担とする。
- 3 検査にかかる採血料その他の事務手数料等は、保護者の負担とする。

(附 則)

この要領は、昭和52年10月1日から実施する。

(附 則)

この要領は、昭和55年1月1日から実施する。

(附 則)

この要領は、昭和55年7月14日から施行し、昭和55年4月1日から適用する。

(附 則)

この要領は、昭和59年4月4日から施行し、昭和59年4月1日から適用する。

(附 則)

この要領は、昭和63年11月25日から施行し、昭和64年1月1日から適用する。

(附 則)

この要領は、平成4年9月8日から施行し、平成4年9月1日から適用する。

(附 則)

この要領は、平成6年4月18日から施行し、平成5年6月22日から適用する。

(附 則)

この要領は、平成24年4月1日から施行する。

(附 則)

この要領は、平成25年4月1日から施行する。

(附 則)

この要領は、平成26年4月1日から施行する。

(附 則)

この要領は、平成29年11月1日から施行する。

(附 則)

この要領は、平成30年4月1日から施行する。

(附 則)

この要領は、令和4年4月1日から施行する。