

川崎市先天性代謝異常等検査実施要領

1 目 的

この実施要領は、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性甲状腺機能低下症及び先天性副腎過形成症は放置すると知的障害などの症状が現れるため、新生児に対し、タンデムマス法等の血液検査を行い、異常を早期に発見し、早期治療及び障害の発生を防止することを目的とする。

2 実施機関

この事業は、川崎市が検査機関に委託し、公益社団法人神奈川県医師会並びに川崎市内に所在する産婦人科、産科又は婦人科を標ぼうする病院、診療所並びに助産所（以下「採血実施機関」という。）並びに地域みまもり支援センター（福祉事務所・保健所支所）（以下「地域みまもり支援センター」という。）等の協力を得て実施する。

3 検査対象者

市内において出生した児（原則として新生児）とする。ただし、その保護者が検査の実施に同意していることを条件とする。

4 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、別表のとおりとする。

5 採血の時期等

- （１）検査機関は、代謝異常等検査用採血濾紙（以下「採血濾紙」という。）等を作成し、あらかじめ採血実施機関に送付しておくものとする。
- （２）採血実施機関での採血時期は、原則として出生後５～８日の間とするが、この間に未熟児等で乳汁が与えられない場合、又は、哺乳量が非常に少ない場合等、採血することが不適当と思われる場合は延期し、採血可能となった早い時期に採血するものとする。
- （３）採血実施機関は、採血濾紙に十分血液を染み込ませ、日陰で十分自然乾燥し、あらかじめ配布された検査送付用封筒を使用し、速やかに検査機関へ送付するものとする。

6 検査の実施等

- （１）検査機関は、採血実施機関から送付された検体について、速やかに検査を行うものとする。また、採血不備等により検査不能な検体があった

場合は、ただちに採血実施機関に対し、当該児の再採血を依頼するものとする。

(2) 検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

(3) 検査後の検体は、1年間保管しておくものとする。

(4) 採血実施機関が検体の提供を希望するときは、依頼文（第1号様式）及び保護者の同意書（第2号様式）を検査機関を経由して川崎市に送付するものとする。また、川崎市は届出書及び依頼文に基づき検体提供の可否を判断し、回答書（第3号様式）を検査機関を経由して送付する。検査機関は回答書の写しを保管するとともに、市が検体提供を承諾する場合は回答書原本と当該検体を、承諾しない場合は回答書のみ当該採血実施機関に送付するものとする。

7 検査の結果等

(1) 検査終了後、検査機関はその結果をすみやかに採血実施機関へ通知するものとするが、異常の疑いのあるケースについては、直ちに採血実施機関を通じ、当該児の保護者に対し、再採血の通知をするものとする。

(2) 前号の異常の疑いのある児の保護者が、再採血に出向くのに著しく困難等の事由がある場合には、当該保護者の住所地を管轄する地域みまもり支援センターに連絡、協議し、再採血を行うものとする。

8 検査料の負担、請求及び支払い等

検査料は、川崎市が負担するものとし、その金額、請求及び支払い等については、川崎市と検査機関との委託契約の定めるところによるものとする。

9 周知徹底

川崎市は、あらゆる機会をとらえて積極的に広報活動を行うものとする。また、地域みまもり支援センターにおいては、両親学級等の集団指導の機会を利用し、本検査の趣旨等について周知するとともに、母子保健業務等においても検査の周知徹底を図るものとする。

10 事後措置

検査機関は、再検査の結果、異常が認められた場合は、直ちに川崎市と採血した採血実施機関に通報するとともに、当該採血実施機関を通じ異常が認められた児の保護者に治療受入れ医療機関を紹介する等の適切な措置を講ずるものとする。

1 1 報 告

検査機関は、検査結果を月毎に取りまとめ、翌月の20日までに先天性代謝異常等検査結果報告書により川崎市に報告するものとする。

1 2 その他

本検査の実施に関する事項でこの要領に定めのないものは、別に定めるものとする。

附 則

この要領は、昭和52年10月15日から適用する。

附 則

この改正要領は、昭和54年10月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、昭和63年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成元年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成2年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成5年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成7年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成15年4月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成20年11月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成23年10月1日から施行する。

附 則

この改正要領は、平成30年4月1日から施行する。

附 則

この要領は、平成31年4月1日から施行する。

附 則

この要領は、令和5年4月1日から施行する。

附 則

この要領は、令和6年3月25日から施行し、令和5年4月1日から適用する。

附 則

この要領は、令和6年8月30日から施行する。

別表（４及び６関係）

検査対象疾病名	検査方法
先天性甲状腺機能低下症（中枢性を含む）	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	酵素化学的測定法及び 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C o A脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症） 極長鎖アシルC o A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C o A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

第1号様式

年 月 日

(宛先) 川崎市こども未来局児童家庭支援・虐待対策室

母子保健担当課長

(採血実施機関名)

(採血実施機関の住所)

先天性代謝異常等検査に係る検体の提供について (依頼)

このことについて、次の検査受診者の検体 (採血濾紙) を保護者の同意に基づき検査したいので、当施設に提供していただきますようお願いします。

1 検査受診者

氏 名 _____

生年月日 _____

2 検査受診者の保護者

保護者氏名 _____

3 検体の検査目的 (検査の種類・目的等) 及び検体の必要性について

4 添付書類

保護者の同意書

(採血実施機関の担当者名) _____

(担当者連絡先) _____

第2号様式

年 月 日

(宛先) 川崎市長

(保護者氏名) 印

(住所)

(連絡先)

検体提供についての同意書

このことについて、先天性代謝異常等検査のために採取した子の検体(採血濾紙)を、次の採血実施機関が下記の検査目的に使用することに同意します。

1 子の氏名、生年月日

氏 名 _____

生年月日 _____

2 採血実施機関名 _____

(以下は採血実施機関で記入してください)

○ 検体の使用目的(検査の種類、目的)について

○ 担当医師氏名 _____

第3号様式

年 月 日

(採血実施機関名)

様

川崎市こども未来局児童家庭支援・虐待対策室
母子保健担当課長

先天性代謝異常等検査に係る検体提供について（回答）

(提供依頼を承諾する場合)

このことについて、貴施設から依頼のあった次の検査受診者の検体（採血濾紙）を送付します。ただし、検体の使用は次の検査目的に限ることとし、個人情報の保護については十分に御注意いただきますようお願いいたします。なお、検体は検査機関から送付いたします。

- 1 検査受診者
氏 名 _____
生年月日 _____
- 2 検査受診者の保護者
保護者氏名 _____
- 3 検体の検査目的

問合せ先
母子保健担当
電話 044-200-2450

(提供依頼を承諾しない場合)

このことについて、貴施設から依頼のあった次の検査受診者の検体（採血濾紙）提供については、次の理由により承諾できませんのでお知らせいたします。

- 1 検査受診者
氏 名 _____
生年月日 _____
- 2 検査受診者の保護者
保護者氏名 _____
- 3 検体提供を承諾できない理由

問合せ先
母子保健担当
電話 044-200-2450