

富 山 県

先天性代謝異常等検査事業マニュアル

(第5版)

令和5年3月

富 山 県

富山県先天性代謝異常等検査事業部会

< 目 次 >

I	先天性代謝異常等検査事業の概要について	1
II	先天性代謝異常等検査事業の実際の流れ	5
	1 検査用紙等配布	5
	2 検査結果別対応	6
	1) 正常・再採血・再検査の場合	6
	2) 要精密検査の場合	9
	3) 精密検査の受診	12
	4) 精密検査未受診の場合	12
	5) 要治療者のフォロー	14
	3 検査実施報告	14
	4 精度管理	14
III	採血について	16
	1 採血ろ紙の記入のしかた	16
	2 検査申込書兼同意書(様式2号)の記入のしかた	17
	3 採血時期	17
	4 採血の方法	17
	5 乾燥	18
	6 発送	18
IV	先天性代謝異常等検査判定基準	19
V	関係機関の連絡先	20
	1 採血医療機関(分娩実施機関)	20
	2 精密検査医療機関	21
	3 専門医療機関等	21
	4 検査機関	22
	5 厚生センター・支所(保健所等)	22
	6 市町村	22
VI	実施要綱および様式	23
< 参考資料 >		
	1 先天性代謝異常等の疾患の解説	50
	2 マスクリーニング用ろ紙採血の要点 2013(富山県衛生研究所) 2021.12 版	52
	3 各関係機関別先天性代謝異常等検査事業の実際の流れ(再掲)	
	採血医療機関	55
	検査機関	58
	精密医療機関	59
	県・厚生センター(富山市保健所)、市町村	60
	富山県周産期保健医療協議会 部会設置要綱	61
	富山県先天性代謝異常等検査事業部会委員名簿	62

I 先天性代謝異常等検査事業の概要について

1 目的

先天性代謝異常等は、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、軽減することが可能である。

このため、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を実施し、異常を早期に発見し、早期に適切な治療を行うことにより、障害の発生の防止や軽減を図り、子どもの健やかな成長を支援する。

2 実施主体

富山県が実施主体となり、富山県医師会、富山県産婦人科医会、富山県小児科医会、医療機関及び市町村と協力、連携して実施する。

3 検査の対象疾患及び検査方法

対象疾患		検査方法
1 ガラクトース血症		ガラクトース脱水素酵素 マイクロプレート法 ポイトラー法
2 先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)		エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)
3 先天性副腎過形成症		エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)
アミノ酸 代謝異常	4 フェニルケトン尿症	タンデムマス法
	5 メープルシロップ尿症	
	6 ホモシスチン尿症	
	7 シトルリン血症 I 型	
	8 アルギニノコハク酸尿症	
有機酸 代謝異常	9 メチルマロン酸血症	
	10 プロピオン酸血症	
	11 イソ吉草酸血症	
	12 メチルクロトニルグリシン尿症	
	13 ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG 血症)	
	14 複合カルボキシラーゼ欠損症	
	15 グルタル酸血症 I 型	
脂肪酸 代謝異常	16 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD 欠損症)	
	17 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD 欠損症)	
	18 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)	
	19 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I 欠損症 (CPT1 欠損症)	
	20 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II 欠損症 (CPT2 欠損症)	

4 検査の対象者

県内で出生した新生児(里帰り児含む)のうち、保護者が検査の「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式 2)を提出した者

5 検査に係る費用

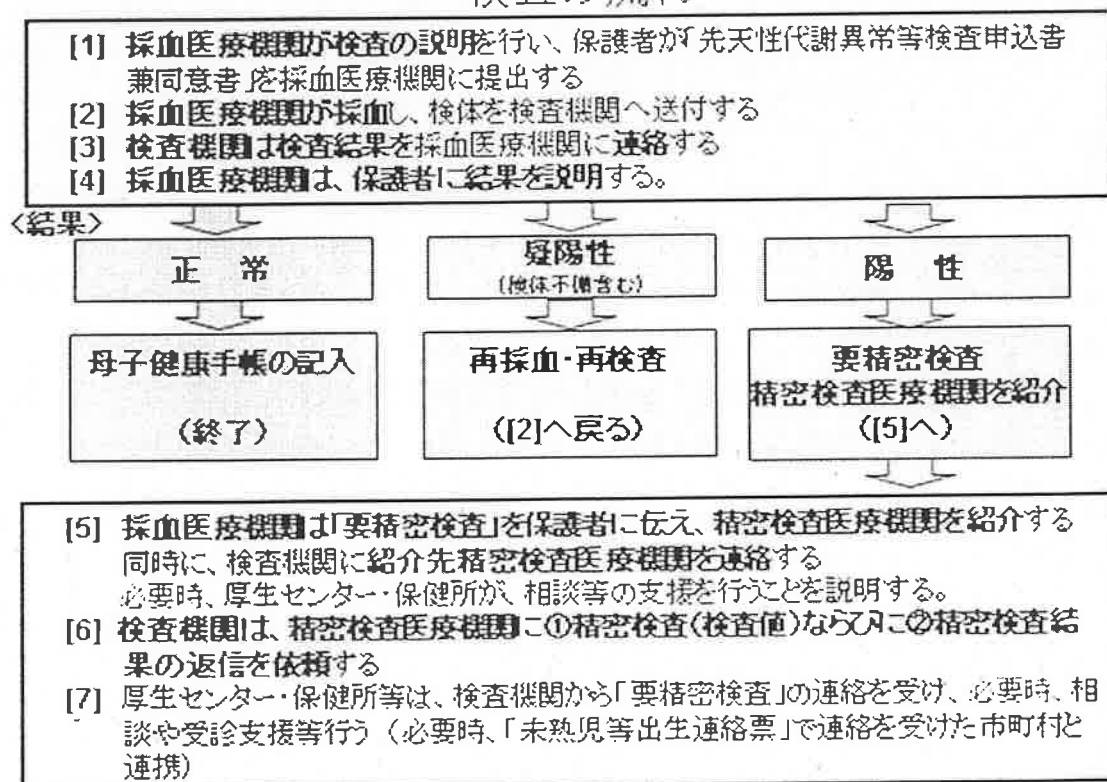
- (1) 検査にかかる費用は、県の負担とする。
- (2) 検査に伴う採血(再採血)や検体の送付等に要する費用は、保護者の負担とする。
- (3) 検査結果の通知にかかる費用は、県の負担とする。
- (4) 精密検査にかかる費用は、保護者の負担とする。乳児精密健康診査票を活用する場合は、保護者が市町村に申請手続きを行う。

6 実施機関

- (1) 採血医療機関 : 産科医療機関、NICU・小児科医療機関、助産所等
- (2) 検査機関 : 富山県衛生研究所
- (3) 精密検査医療機関 : 小児の専門医療を担う医療機関(原則、小児専門医療または、小児第二次救急医療を担う医療機関(富山県医療計画H25年3月改定)とする。小児初期救急医療の小児内分泌の専門医に紹介する場合は、事前に連絡・調整を行う。)
ただし、タンデムマス法による17疾患については、富山県立中央病院および富山大学附属病院が、専門医療機関(特殊検査提供施設)と連携し、精密検査を行う。
- (4) 専門医療機関 : 特殊検査提供施設
- (5) 外部精度管理機関 : 富山県と委託契約した機関
- (6) 保健指導等実施機関 : 厚生センター(保健所等)が市町村と連携し行う

7 検査の流れ

検査の流れ



各関係機関の役割

先天性代謝異常等検査20疾患の連携

県子育て支援課

- 富山県先天性代謝異常等検査事業部会

<検討内容>

- ① 検査の適切な実施(精度管理の充実)
 - ② 発見された児のフォロー体制(全国的支援体制との連携等)
 - ③ 検査や疾患の普及啓発
 - ④ 関係者研修、保健指導向上(患者のQOLの向上)
 - ⑤ 関係機関連携
 - ⑥ 事業の評価(患者追跡体制等) など
- 要綱、マニュアル、各種様式等の作成
 - 検査ろ紙、説明書、申込書等の印刷配布(富山市内の医療機関分)
 - 研修会の開催、普及啓発等

外部精度管理機関

- 検査機関の測定値モニター

検査機関(県衛生研究所)

- 検査の実施
- 検査結果の連絡
- 要精検の早期連絡
受診医療機関確認、検査値連絡
精密検査結果確認
- タンデムマス法17疾患の要精密検査
コンサルタント医への相談・連携
精密検査医療機関との連携
- 検査値の精度管理

タンデムマス法17疾患の連携

専門医療機関 (特殊検査提供施設)

専門医療機関 (コンサルタント医)

- 検査機関、精密検査医療機関への
助言・指導
- 全国的支援体制との連携
特殊検査提供施設、学会など

精密検査医療機関

(富山大学附属病院
県立中央病院)

- タンデムマス法17疾患の精密検査
コンサルタント医への相談・連携
特殊検査提供施設への検査依頼
精密検査結果の連絡
- 治療(小児慢性特定疾病の申請)

精密検査医療機関

(小児専門医療機関等)

- 3疾患の精密検査
精密検査結果の連絡
- 治療(小児慢性特定疾病の申請)

採血医療機関

(産科医療機関・NICU等)

- 保護者への検査説明
- 採血、検体・申込書の送付
- 検査結果の説明
(母子健康手帳記載、結果票)
- 再検査・要精検の受診連絡
- 必要時、未熟児等出生連絡票送付

新生児(保護者)

- 検査への理解・検査申込
検査受検

厚生センター・保健所等

- 検査ろ紙、説明書、申込書等の配布
- 要精密検査児の相談、受診支援
(市町村未熟児等訪問との連携)
精検未受診児の受診勧奨
- 小児慢性特定疾病医療費助成
- 長期療養児の相談支援
治療後の療養相談 等

市町村

- 未熟児等出生連絡票による訪問
- 乳幼児の相談・健診

II 先天性代謝異常等検査事業の実際の流れ

1 検査用紙等配布

県・厚生センター・支所

(1) 検査用紙を採血医療機関へ配布する。

県は、検査用紙等を採血医療機関の住所地を管轄する厚生センター・支所を通じ、採血医療機関へ配布する。ただし、富山市の採血医療機関には、子育て支援課から直接配布する。

検査用紙 ①「検査説明用パンフレット」

②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(3枚複写)」(様式2)

③「先天性代謝異常等検査採血用紙」(様式3)

④「検体送付用封筒」(様式4)

【ろ紙の取り扱い(使用期限、保管方法等)について】

- ① 検査ろ紙が届いたら、箱に配布日を「令和 年 月 配布分」と記入する。
- ② 直射日光の当たらない場所で保管してください。
- ③ 使用期限は、製造日から5年間を推奨しています。
- ④ 使用期限を過ぎたろ紙は、廃棄してください。
- ⑤ 製造日の見方

9 5 04 1N
↓ ↓ ↓ ↓
↓ ↓ ↓ TRK 管理番号
↓ ↓ 4月(製造月:2桁)
↓ 固定番号
2009年(製造年:西暦末尾)

TEST PAPER

ADVANTEC®

GRADE
PKU S

SIZE

QUANTITY 200枚

95041N

ADVANTEC is the trademark/registered trademark in Japan and other countries of Toyo Roshi Kaisha, Ltd. and its group companies.

採血医療機関

(1) 検査用紙等に不足が生じたとき

採血医療機関の住所地を管轄する厚生センター・支所(ただし、富山市の採血医療機関は子育て支援課)へ連絡する。

2 検査結果別対応

1) 正常・再採血・再検査の場合

(1) 初回採血 (日齢4~6日 ※日齢4日 (生後96時間以上、120時間未満) の採血を推奨)

採血医療機関

- ①保護者に事業の趣旨及び検査後の対応を説明書を用いて説明し、検査の希望を確認する。
- ②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書 (3枚複写)」(様式2)により検査の申し込みを受け
る。

【先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(様式2)の留意事項】

- ・申込書兼同意書の提出は必須
- ・退院後の連絡先等、記入漏れがないようにする
- ・検査申込書兼同意書のうち1枚目は採血医療機関控、2枚目は検査機関提出用、3枚目には本人控とし、採血医療機関名等を記入し、検査機関へ提出する。
- ・保護者に対する検査結果の通知について、再検査又は精密検査の場合は、速やかに採血医療機関から、退院後の連絡先に連絡することについて、確認しておくこと。
- ・また、要精密検査となった場合は、必要時、県厚生センター・市保健所から連絡し、保健師が相談等の支援を行うことも説明しておく。
- ・検査を終えた血液ろ紙の使用についても趣旨を説明し、同意欄の記載を依頼する。また、撤回書についても説明しておく。

- ③児の採血を行い、採血用ろ紙に塗布する。(採血については16ページ参照)

採血用ろ紙(様式3)の留意事項

- ・採血ろ紙に必要事項を記入し、4枚のうち複写1枚目を採血医療機関控とし保管する。
- ・記入事項等について「検査申込書兼同意書」(様式2)と十分にチェックし、記入洩れ又は記入誤りのないように留意する。

- ④採血用ろ紙に「検査申込書兼同意書」(様式2)の複写紙2枚目を添えて、指定の「検体送付用封筒」(様式4)で検査機関へ遅くとも日齢8~9日までに到着するように速やかに送付する。採血してから検体が検査機関に到着するまで、日数が多くかかった場合は、検体不備となるので留意する。

(2) 初回検査及び結果の送付

検査機関

- ①採血医療機関から送付された検体等をもとに「検体受付リスト」(様式12)を作成し、速やか検査を行う。検査項目、再検査基準値及び要精密検査基準値は、別に定める。
- ②検査の結果を速やかに採血医療機関に送付する。

【検査の結果】	医療機関通知「先天性代謝異常等検査結果報告書」(様式5)
	個人結果通知「先天性代謝異常等検査結果票(医療機関控用・受診者用)」(様式6)
【1】正 常 … 終了	
【2】要再採血 … 検体不備等	通知「先天性代謝異常等検査の再採血について」(様式7)
【3】要再検査 … 疑陽性	通知「先天性代謝異常等検査の再検査について」(様式8)
【4】要精密検査 … 陽性	通知「先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について」(様式9)

- ③検査終了後、先天性代謝異常等検査結果一覧(様式12)の検査結果を確認する。
- ④「検査申込書兼同意書」(様式2)と検査後の検体(4℃以下)は、5年間保管する。
- ⑤当月に実施した検査の結果(様式13)を翌月10日までに県へ報告する

【1】 正常の場合

採血医療機関 (結果の説明)

- ①検査機関からの「先天性代謝異常等検査結果票 (医療機関控用・受診者用) (様式6)を確認し、受診者用を保護者に渡して結果を説明する。

検査項目	検査結果	備考
先天性代謝異常等検査	正常	
再検査実施日	〃	

※検査結果が正常である場合は、保護者に説明し同意を得る必要はない。

☒ 母子健康手帳 (該当ページ)

- ②検査実施日等、母子健康手帳に記載する。結果の記載においては保護者の同意を得る。

【2】 再採血ならびに【3】 再検査の場合

検査機関 (採血医療機関への通知)

- ①再採血の場合は、通知「先天性代謝異常等検査の再採血について」(様式7)、再検査の場合は、通知「先天性代謝異常等検査の再検査について」(様式8)を速やかに採血医療機関に送付する。

【再採血になる場合】

- ・出生体重
2,000g未満の低出生体重児は、原則的には日齢4～6日(生まれた日を0として)で採血し、さらに生後1か月又は体重が2,500gに達した時期、又は医療機関の退院時のいずれか早い時点で再採血する。出生体重2,000g以上の児の採血については、成熟児と同様に扱う。
- ・一卵性(1絨毛膜双胎)または性別一致の多胎児
先天性甲状腺機能低下症マスキリングでは、患者であっても陽性とならないことが報告されており、日齢14日までに2回目の採血を行うことを考慮する。(先天性甲状腺機能低下症マスキリングガイドライン(2021年改訂版)追記より)
- ・哺乳不能
採血児の哺乳状態が「良」でない場合はすべて再採血とする。
(経管栄養で哺乳量が「良」の場合は、再採血としない。)
- ・検体不備
ろ紙の○印内に血液が十分にしみこんでいない。 ろ紙が汚染している。
ろ紙の乾燥が不十分または、保存状態が不良 血液が古い
- ・検査不能
血液中の反応阻害物質により、検査不能、 その他

採血医療機関 (保護者への連絡)

- ①保護者に連絡し、再受診日の調整を行う。
- ②速やかに再採血を行う。再採血は、原則として初回の採血医療機関が行うが、止むを得ない場合は、他の採血医療機関が行う。
- ③検査ろ紙の複写紙1枚目を採血医療機関で保管し、指定の「検体送付用封筒」(様式4)にて検査ろ紙を検査機関へ速やかに送付する。

【再採血の場合の諸用紙の取り扱い】

- ・ろ紙には、「再採血(回目)」に回数を記入のうえ、検査機関へ送付する。
- ・「検査申込書兼同意書」(様式2)の添付はしなくてよい。

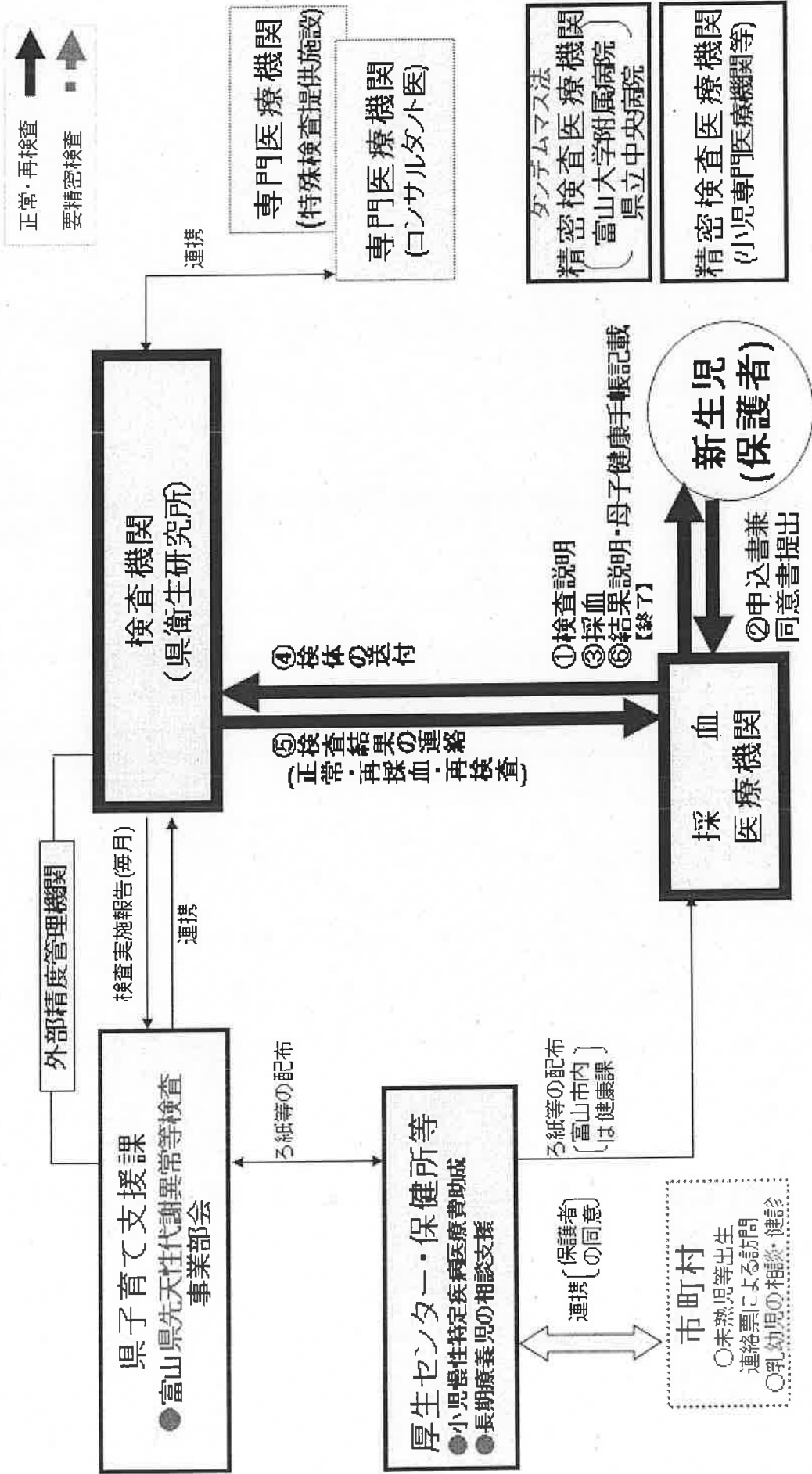
検査機関 (再検査)

- ①再検査を行い、下記の処理を行う

【再採血・再検査の結果】

- 正常 …【1】正常と同様
- 要再採血・要再々検査 …【2】【3】と同様
- 要精密検査 …緊急に精密検査を要する基準以上、または疑陽性による再検査でさらに疑陽性の基準以上の場合(基準は19ページ参照) (2)要精密検査の場合へ

体制図 1) 正常・再採血・再検査の場合



2) 要精密検査の場合

【要精密検査になる場合】

緊急に精密検査を要する基準以上、または疑陽性による再検査でさらに疑陽性の基準以上の場合(基準は19ページ参照)

検査機関 (要精密検査通知)

- ①直ちに採血医療機関に連絡し通知「先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について」(様式9-1、様式9-2)を送付するとともに、厚生センター・保健所等へも通知(様式9-3)を送付する。
- ②保護者への事後指導の充実と事業の精度管理、未受診の早期把握を図るため、採血医療機関から紹介先の精密検査医療機関を確認(様式9-2)し、精密検査医療機関に、精密検査の依頼(様式9-5)(タンデムマス法についてはタンデム質量分析測定結果の連絡(様式11)により、精密検査結果の返信(回答)(様式10)を依頼する。併せて、精密検査結果について、母子健康手帳への記載を依頼(様式16)する。

【先天性甲状腺機能低下症マスキングの結果が不一致の多胎児の取り扱い】

・精密検査医療機関において、スクリーニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮するよう、精密検査の依頼(様式9-5)に併せ、依頼文書(様式17)を発出する。

採血医療機関

- ①通知「先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について」(様式9-1、様式9-2)を受けた時は、保護者に精密検査が必要なことを連絡し、再受診日の調整を行う。
- ②速やかに精密検査可能な医療機関を紹介する(様式9-4)など適切な指導を行い、必要時、精密検査医療機関に連絡し、受診がスムーズに行われるよう調整する。

紹介先要精密検査医療機関

- ・従来の3疾患(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)
 - …小児専門医療機関等へ紹介
- ・タンデムマス法による17疾患
 - …富山県立中央病院または富山大学附属病院へ紹介

- ③検査機関に紹介先精密医療機関の連絡(様式9-2)を返信用封筒にて送付する。なお、今後の検査データや精密検査結果の連絡、相談支援のために、紹介先精密検査医療機関を検査機関ならびに厚生センター・保健所等に連絡することについても同意を得る。
- ④養育支援等が必要な場合は、保護者の同意を得て、未熟児等出生連絡票を活用し、市町村への連絡を行う。
- ⑤検査実施日等、母子健康手帳に記載する。結果の記載においては、保護者の同意を得る。

厚生センター・支所 (保健所等)

- ①要精密検査の連絡(様式9-3ならびに様式9-6)があった者について、採血または精密検査医療機関から依頼があった場合は、採血または精密検査医療機関等と密な連携をとり、保護者の相談に応じ、精密検査や治療等が円滑に受けられるよう支援する。
- ②また、必要時、管轄市町村が、採血または精密検査医療機関から、未熟児等出生連絡票により連絡を受けていないか確認し、市町村と連携し、保護者の不安の軽減や受診支援、養育指導等を行う。

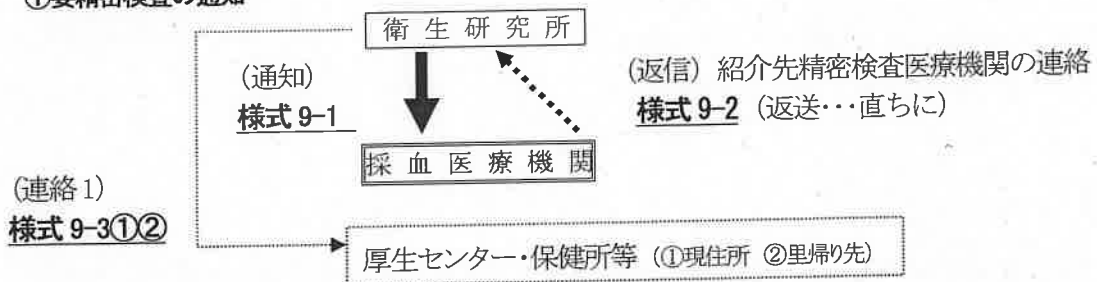
The form is titled '未熟児等出生連絡票' (Unmatured Infant Birth Notification Form). It contains several sections for recording information:

- 母体情報 (Maternal Information):** Includes fields for mother's name, hospital, and date of birth.
- 胎児情報 (Fetal Information):** Includes fields for fetus name, sex, and gestational age.
- 出生情報 (Birth Information):** Includes fields for birth date, time, and weight.
- 検査情報 (Test Information):** Includes fields for the type of test performed and the results.
- 連絡先 (Contact Information):** Includes fields for the hospital and the attending physician.
- 備考 (Remarks):** A large area for additional notes.

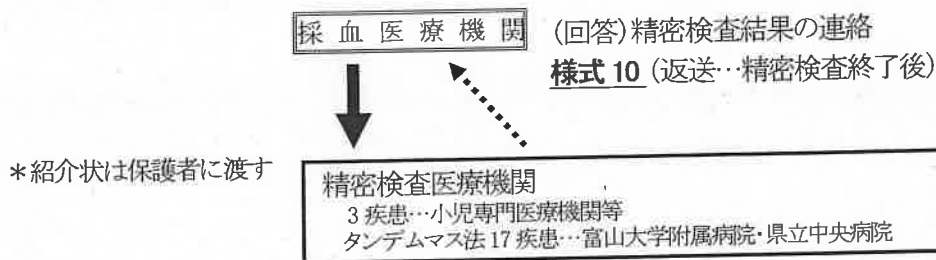
☒ 「未熟児等出生連絡票」

【要精密検査の場合の連絡様式】

①要精密検査の通知

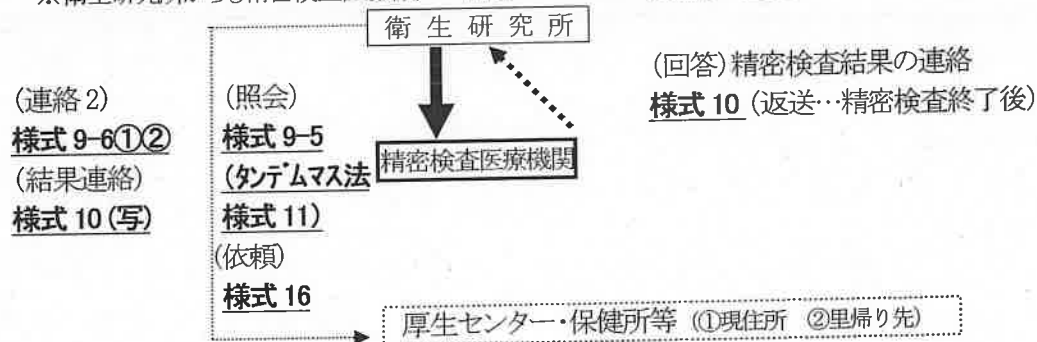


②精密検査医療機関への紹介

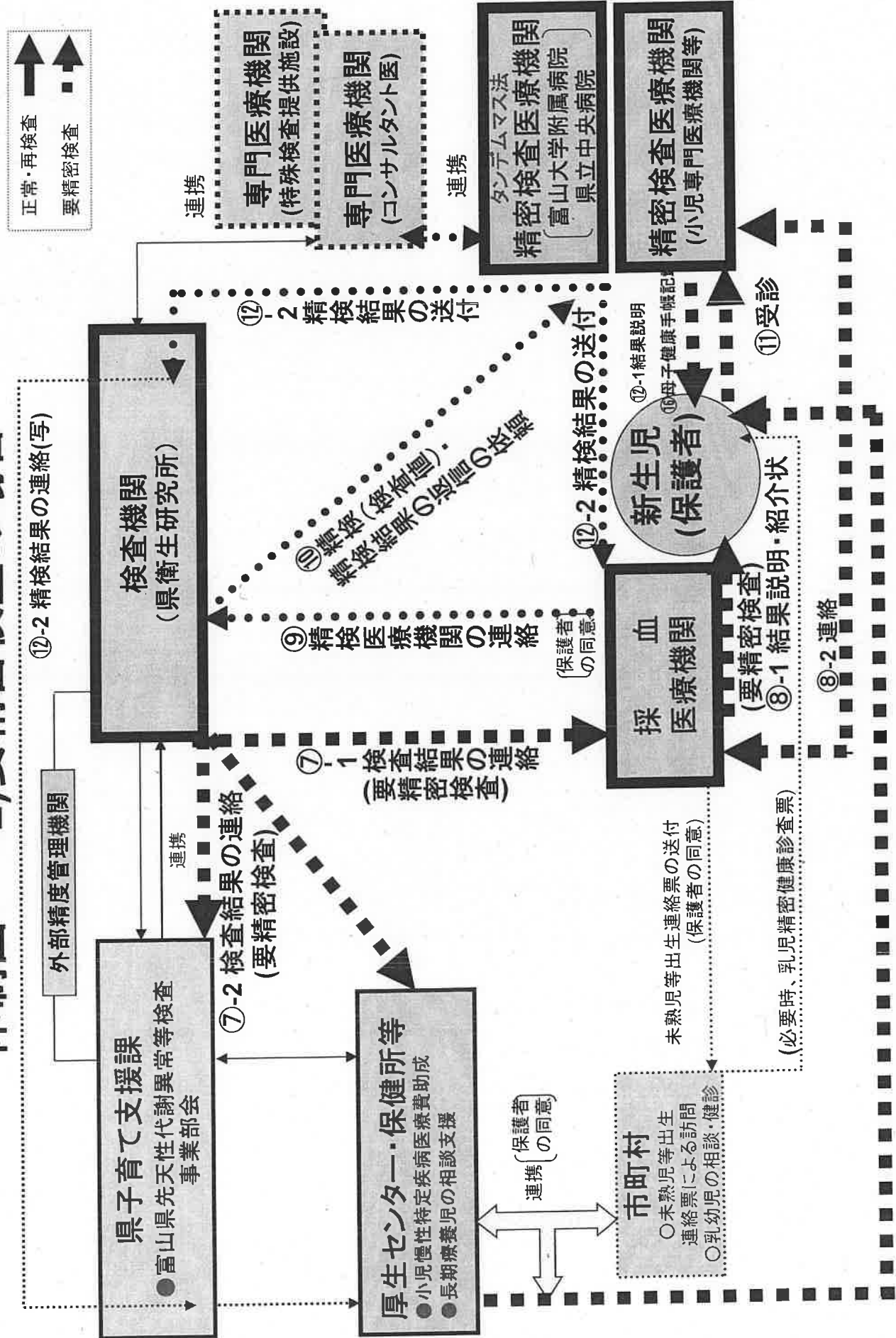


③精密検査医療機関への精密検査結果の照会

※衛生研究所からも精密検査医療機関へ精密検査を依頼(検査値の連絡)



体制図 2) 要精密検査の場合



⑦-3 受診支援 (必要時主治医連絡)

3) 精密検査の受診

「精密検査医療機関」

- ・小児専門医療機関等… 従来の3疾患(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)
- ・富山県立中央病院および富山大学附属病院 … タンデムマス法による17疾患
- ・専門医療機関 … 特殊検査提供施設等

精密検査医療機関

- ①精密検査医療機関は、保護者が持参した紹介状(様式9-4)ならびに、検査機関から連絡をうけた精密検査依頼(様式9-5)(タンデムマス法については様式11)を確認し、精密検査を実施する。
- ②特殊な検査を要するタンデムマス法による17疾患等については、必要に応じて専門医療機関(特殊検査提供施設)と連携し、適切に対応する。
- ③精密検査医療機関は、検査値や診断名等の結果(様式16)を母子健康手帳に貼付する。結果の貼付においては保護者の同意を得る。
- ④精密検査医療機関は、精密検査の結果(様式10)を検査機関へ報告する。
なお、精密検査の結果については、診断や治療方針がつき次第報告を行うこととし、経過を診ている場合等は、概ね半年くらいを目途に報告を行う。

4) 精密検査未受診の場合

【未受診者の把握】

- ①精密検査医療機関に、受診予定の児(採血医療機関から連絡を受けた、検査機関から精密検査依頼(様式9-5)の送付があった等)が受診しない。
- ②検査機関に、精密検査医療機関から精密検査結果の報告(様式10)が返ってこない。
- ③厚生センター・保健所等で、精密検査の連絡(様式9-3、様式9-6)や未熟児等出生連絡票で相談や家庭訪問等を行い、受診勧奨しているが受診しない。

精密検査医療機関

- ①検査機関から精密検査依頼(様式9-5)を受理しているにもかかわらず、受診がない場合は、検査機関へ連絡する。
- ②採血医療機関から連絡をうけている場合は、採血医療機関に連絡をし、未受診である旨を伝え、状況確認を依頼する。

検査機関

- ①精密検査医療機関から、概ね半年経過しても精密検査の結果(様式10)の送付が無い場合は、精密検査医療機関に状況を確認する。
- ②採血医療機関に、精密検査が未受診である旨を伝え、状況を確認する。
- ③厚生センター・保健所等へ精密検査が未受診である旨を伝え、支援状況等を確認し、状況確認ならびに受診勧奨を依頼する。

厚生センター・保健所等

- ①検査機関から精密検査が未受診の連絡を受けた場合は、状況確認ならびに受診勧奨を行い、結果を検査機関に報告する。また、受診がスムーズに行われるよう精密検査医療機関との調整を行う。

5) 要治療者のフォロー

厚生センター・保健所、市町村

先天性代謝異常等に係る医療の給付に関する費用については、「小児慢性特定疾病医療費助成事業」の申請を勧奨し、医療の援護を行う。

【小児慢性特定疾病医療費助成事業申請窓口】

住所地を管轄する県厚生センター・支所、富山市保健所に申請を行う

新川厚生センター	…黒部市、入善町、朝日町	高岡厚生センター	…高岡市
	魚津支所…魚津市	射水市所	…射水市
中部厚生センター	…滑川市、舟橋村、上市町、立山町	氷見支所	…氷見市
		砺波厚生センター	…砺波市、南砺市
富山市保健所	…富山市	小矢部支所	…小矢部市

3 検査実施報告

検査機関

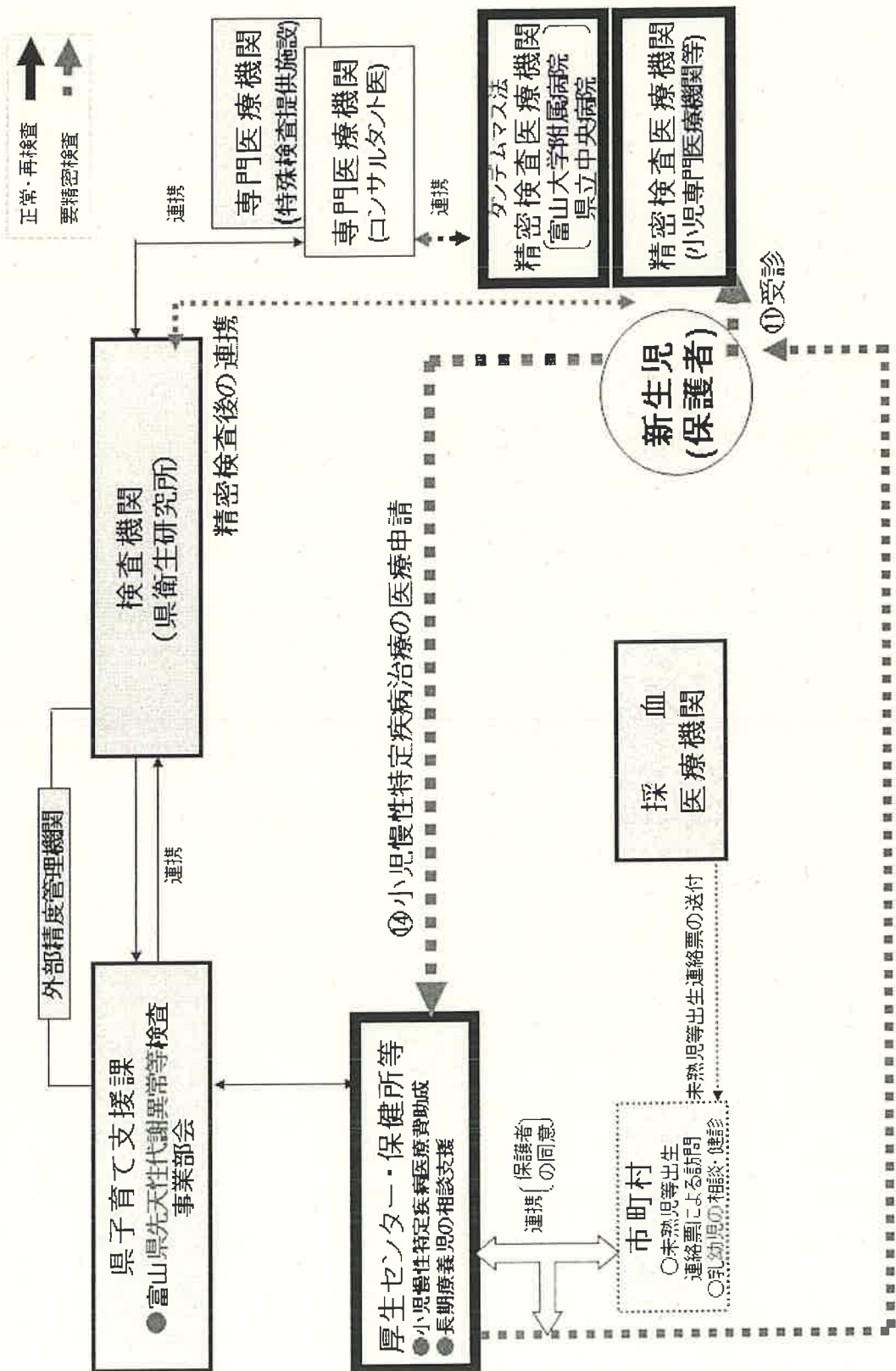
- ①当月に実施した検査の結果を翌月 10 日までに県子育て支援課へ報告（様式 13-3）する。
- ②当年に実施した検査ならびに累積の検査結果を翌年 6 月までに県子育て支援課へ報告する。

4 精度管理

県子育て支援課

- ①検査機関の検査精度の維持向上を図るため、スクリーニング検査に関する精度試験等を外部の精度管理機関に委託して実施する。
- ②検査機関、精密検査医療機関等から報告を受けた事業の結果を、別に定める富山県先天性代謝異常等検査事業部会に諮り、事業の進捗状況、成果を評価し、精度管理を行う。

体制図 5) 要治療者のフォロー



2 検査申込書兼同意書(様式2)の記入のしかた

- ①保護者に事業の趣旨及び検査後の対応を説明し、検査の希望を確認する。
- ②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(3枚複写)(様式2)により検査の依頼を受ける。

【「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式2)の留意事項】

- ・申込書兼同意書は必ず提出する。
- ・申込書のうち1枚目は保護者控、2枚目は採血医療機関控とし、3枚目に採血医療機関名等を記入し、検査機関へ提出する。
- ・保護者に検査結果を通知する際、再検査又は精密検査となった場合には、採血機関(又は厚生センター)から、退院後の連絡先に連絡があることについて、確認しておくこと。

3 採血時期

採血は、日齢4～6日(※)(生まれた日を0として)に行う。

哺乳後2時間前後、沐浴後が望ましい。

なお、2,000g未満の低出生体重児は、2回採血を行う。

- 1 回目採血:原則的には日齢4～6日(※)(生まれた日を0として)で採血
- 2 回目採血:①生後1か月 ②体重が2,500gに達した時期 ③医療施設を退院する時のいずれか早い時点で再採血

出生体重2,000g以上の児の採血については、成熟児と同様に扱う。

【哺乳状態の目安】

哺乳量100ml/Kg/日で24時間以上、50ml/Kg/日で72時間以上経っていれば良
不良または糖水のみの場合は、状態がよくなってから24時間以上経過後に、再採血を行う。

※郵便法改正による検体到着の遅れ、偽陽性(特にTSH)の頻度が高くなることから、
日齢4日(生後96時間以上、120時間未満)の採血を推奨する。

4 採血の方法

(1) 採血部位

足蹠(そくせき)外縁部をマッサージや、ホットパックなどで温めて充血させ、アルコール清拭し、自然乾燥させる。

(2) 穿刺

穿刺器具で足蹠外縁部を穿刺する。

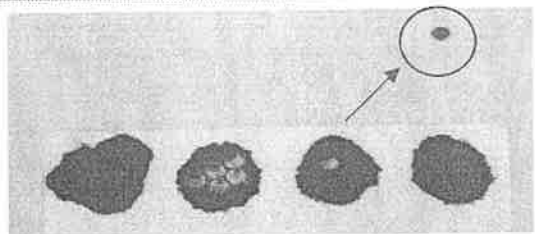
(3) 採血量

出血したら、最初の1滴をガーゼでふき取り、採血ろ紙の円の部分(4か所)を出血個所に当てて4つの円周を越す位に、裏まで通るようにしこませる。



【採血のよい例】

- *採血のよくない例
- 何度もつける
- 裏までしみこんでいない
- 表と裏の両方からつける



(4) 採血後

出血部分をガーゼで止血し、必要ならば絆創膏をあてておく。

【検体不良・検査不能になる理由例】

- ・血液が裏まで十分にしみこんでいない。
- ・ろ紙が汚染している。
- ・ろ紙の乾燥が不十分または、保存状態が不良
- ・血液が古い(採血から検体到着まで7日以上経過している。)

*原田正平(元 独立行政法人国立成育医療研究センター):「ガスリー正しい採血法」助産師 Vol. 65
No1 2011. 2. 1 を参考に改編

*採血の手技については、児の状態等に応じ、各施設の指針に基づき実施する。

【踵からの濾紙血採血のポイント・コツ】

- ①日齢4(生後 96 時間以上、120 時間未満)の採血を推奨(出生当日は0とする)
- ②沐浴・授乳(2 時間)後
- ③できれば縦抱っこしてもらう
- ④踵をよく温める(ホットパックなど活用も可)
- ⑤アルコール清拭後、自然乾燥
- ⑥専用デバイスで穿刺
- ⑦出来れば1 滴目はガーゼ拭き取り
次から溢れる血液を濾紙面に滴下する
- ⑧踵を濾紙に接触させない
- ⑨点線領域を満たそうとして何度もつけない(1 回のみ)

*採血・ろ紙の取り扱いについては、参考資料 50 ページ～を参照ください。

5 乾 燥

採血後は、完全に乾くまで、ろ紙を立てずに水平にし、直射日光を避けて2～4時間、室温で自然乾燥する。高温、高湿、直射日光は避けるとともにインクやアミノ酸を含んだ消毒液等で汚さないようにする。

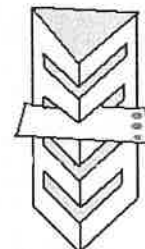
【乾燥方法】

- ・水平にして乾燥する
- ・ドライヤーで乾燥しない
(熱風禁止)
- ・ガラス越しの日光も避ける

6 発 送

乾燥したら、当日又は遅くても翌日中に検査申込書兼同意書を同封して、遅くとも日齢8～9日までに検査機関へ到着するように速やかに発送する。

また、翌日に発送する場合は、完全に乾燥させた後、ビニール袋等に入れて冷蔵庫に保存しておく。発送忘れに注意する。



IV 先天性代謝異常等検査判定基準

1 検査結果判定基準

検査データの判定は、下表の分類によるものとする。(2021年4月1日現在)

対象疾病	検査法	測定物質	判定基準値	
			疑陽性	緊急に精密検査を要する
ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素 マイクロプレート法 ポイトラー法	Galactose (Gal) Galactose-1-P (Gal-1-P) Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase	≥3.0mg/dl または ≥15.0mg/dl または 蛍光のない場合	Gal 3.0mg/dl 以上で ポイトラー法で蛍光の ない場合
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)	Thyroid-Stimulating Hormone (TSH)	≥8μU/ml	≥30μU/ml
先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)	17-α-hydroxy Progesterone (17-α-OHP)	直接法 ≥10ng/ml または 抽出法 ≥4ng/ml	直接法 10ng/ml 以上で 何らかの症状がある場合 抽出法 ≥10ng/ml

タンデムマス法 17 疾患

	疾患名	略語	指標	再採血カットオフ値		即精密検査カットオフ値	
				(μmol/L)	アミノ酸 (mg/dl)	(μmol/L)	アミノ酸 (mg/dl)
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	PKU	Phe	120	2.0	500	8.3
	メープルシロップ尿症	MSUD	Leu+Ile & Val	340 250	4.4 2.9	600	7.9
	ホモシスチン尿症	HCU	Met	67	1.0	340	5.0
	シトルリン血症 I 型	CTLN1	Cit	100		250	
	アルギニノコハク酸尿症	ASA					
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	MMA	C3	3.9		8.0	
	プロピオン酸血症	PA	& C3/C2	0.24		0.24	
	イソ吉草酸血症	IVA	C5	1.0		5.0	
	メチルクロトニルグリシン尿症	MCCD	C5-OH	1.0		2.0	
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	HMGA					
	複合カルボキシラーゼ欠損症	MCD					
	グルタル酸血症 I 型	GA1	C5-DC	0.35			
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	MCAD	C8 & C8/C10	0.28 1.2		0.28 1.2	
	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	VLCAD	C14:1 & C14:1/C2	0.3 0.013		0.3 0.013	
	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	C16-OH & C18:1-OH	0.100 0.100		0.100 0.100	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	CPT1	C0/(C16+C18)	75		75	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	CPT2	(16+C18:1)/C2 & C14/C3	0.37 0.42		0.37 0.42	

V 関係機関と連絡先

令和5年3月現在

1 採血医療機関（分娩実施機関）

医療圏域	機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川	黒部市民病院 ◇	938-8502	黒部市三日市 1108-1	0765-54-2211
	あわの産婦人科医院	939-0626	入善町入膳 229-3	0765-72-0588
富山	富山県立中央病院 ◇	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
	富山市民病院	939-8511	富山市今泉北部町 2-1	076-422-1112
	富山赤十字病院	930-0859	富山市牛島本町 2 丁目 1-58	076-433-2222
	富山大学附属病院 ◇	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281
	かんすいこうえんレディースクリニック	930-0804	富山市下新町 18-3	076-431-0303
	なかしま産婦人科	930-0952	富山市町村 2 丁目 70	076-424-8800
	吉本レディースクリニック	930-0864	富山市羽根 511-1	076-422-2000
	厚生連滑川病院（分娩休止）	936-8585	滑川市常盤町 119	076-475-1000
	かみいち総合病院（分娩休止）	930-0353	上市町法音寺 51	076-472-1212
高岡	高岡市民病院	933-8550	高岡市宝町 4-1	0766-23-0204
	厚生連高岡病院 ◇	933-8555	高岡市永楽町 5-10	0766-21-3930
	済生会高岡病院	933-8525	高岡市二塚 387-1	0766-21-0570
	おとぎの森レディースクリニック	933-0826	高岡市佐野 1316-1	0766-20-7711
	吉江レディスクリニック	933-0014	高岡市野村 1213-1	0766-26-1103
	レディースクリニックむらた	939-0332	射水市橋下条 1483-1	0766-57-4141
	佐伯レディースクリニック	935-0024	氷見市窪 660	0766-91-8855
砺波	市立砺波総合病院 ◇	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-3320
	津田産婦人科医院	939-1355	砺波市杉木 4-69	0763-33-3035
	さかえ助産院	939-1316	砺波市大門 523-2	0763-32-5903

◇NICU整備施設

2 精密検査医療機関

1) 3疾患（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）の精密検査医療機関

（小児専門医療または、小児第二次救急医療を担う医療機関：富山県医療計画 H30 年 3 月改定より
小児初期救急医療の小児内分泌の専門医に紹介する場合は、事前に連絡・調整をお願いします。）

医療圏域	機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川	黒部市民病院 * ◇	938-8502	黒部市三日市 1108-1	0765-54-2211
	あさひ総合病院	939-0798	朝日町泊 477	0765-83-1160
富山	富山県立中央病院 * ◇	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
	富山赤十字病院 *	930-0859	富山市牛島本町 2-1-58	076-433-2222
	国立大学法人富山大学附属病院 * ◇	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281
	富山市立富山市民病院 *	939-8511	富山市今泉北部町 2-1	076-422-1112
	独立行政法人国立病院機構富山病院 *	939-2692	富山市婦中町新町 3145	076-469-2135
	厚生連滑川病院	936-8585	滑川市常盤町 119	076-475-1000
	かみいち総合病院	930-0353	上市町法音寺 51	076-472-1212
高岡	高岡市民病院	933-8550	高岡市宝町 4-1	0766-23-0204
	済生会高岡病院	933-8525	高岡市二塚 387-1	0766-21-0570
	厚生連高岡病院 * ◇	933-8555	高岡市永楽町 5-10	0766-21-3930
	JCHO 高岡ふしき病院	933-0115	高岡市伏木古府元町 8-5	0766-44-1181
	射水市民病院	934-0053	射水市朴木 20	0766-82-8100
	金沢医科大学氷見市民病院	935-8531	氷見市鞍川 1130	0766-74-1900
砺波	市立砺波総合病院 * ◇	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-3320
	南砺市民病院	932-0211	南砺市井波 938	0763-82-1475

* 小児専門医療を担う病院 ◇NICU整備施設

2) タンデムマス法による 17 疾患の精密検査医療機関

機関名	郵便番号	住所	電話番号
富山県立中央病院（小児科）	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
富山大学附属病院（小児科）	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281

3 専門医療機関等

1) コンサルタント医

機関名	郵便番号	住所	電話番号
福井大学医学部小児科 客員教授 重松陽介	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡下合月 23-3	0776-61-3111

2) 全国ネットワーク

機関名	郵便番号	住所	電話番号
NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会（本部）	693-8501	島根県出雲市塩冶町 89-1 島根大学医学部小児科内	0853-20-2219

4 検査機関

機関名	郵便番号	住所	電話番号
富山県衛生研究所	939-0363	射水市中太閤山 17-1	0766-56-5506

5 厚生センター・支所（保健所等）

機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川厚生センター	938-0025	黒部市堀切新 343	0765-52-2647
新川厚生センター魚津支所	937-0805	魚津市本江 1397	0765-24-0359
中部厚生センター	930-0355	上市町横法音寺 40	076-472-0637
高岡厚生センター	933-8523	高岡市赤祖父 211	0766-26-8415
高岡厚生センター射水支所	939-0351	射水市戸破 1875-1	0766-56-2666
高岡厚生センター氷見支所	939-0021	氷見市幸町 34-9	0766-74-1780
砺波厚生センター	939-1506	南砺市高儀 147	0763-22-3512
砺波厚生センター小矢部支所	932-0833	小矢部市綾子 5532	0766-67-1070
富山市保健所	939-8588	富山市蜷川 459-1	076-428-1152
富山市子ども健康課	930-8510	富山市新桜町 7-38	076-443-2248

6 市町村

機関名	郵便番号	住所	電話番号
黒部市健康増進課	938-8555	黒部市三日市 1301	0765-54-2411
入善町保健センター	939-0642	入善町上野 2793-1	0765-72-0343
朝日町保健センター	939-0746	朝日町荒川 262-1	0765-83-3309
魚津市健康センター	937-0041	魚津市吉島 1165	0765-24-3999
滑川市民健康センター	936-0056	滑川市田中新町 127	076-475-8011
舟橋村生活環境課	930-0295	舟橋村仏生寺 55	076-464-1121
上市町福祉課（保健センター）	930-0361	上市町湯上野 1176	076-473-9355
立山町健康福祉課（健康係）	930-0221	立山町前沢 1169	076-463-0618
高岡市健康増進課	933-0045	高岡市本丸町 7-25	0766-20-1345
射水市保健センター	939-0241	射水市中村 38	0766-52-7070
氷見市健康課	935-0011	氷見市中央町 12-21	0766-74-8062
砺波市健康センター	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-7062
南砺市健康課保健センター	939-1732	南砺市荒木 1528	0763-52-1767
小矢部市健康福祉課	932-0821	小矢部市鷺島 15	0766-67-8606

VI 実施要綱および様式

富山県先天性代謝異常等検査事業実施要綱

第1 目的

先天性代謝異常等は、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、軽減することが可能である。

このため、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を実施し、異常を早期に発見し、早期に適切な治療を行うことにより、障害の発生の防止や軽減を図り、子どもの健やかな成長を支援する。

第2 実施主体

本事業は、富山県(以下「県」という。)が実施主体となり、富山県医師会、富山県産婦人科医会、富山県小児科医会、医療機関及び市町村と協力、連携して実施するものとする。

第3 検査の対象疾患及び検査方法

検査対象疾患及び検査方法は、別表のとおりとする。

第4 検査の対象者

県内で出生した新生児のうち、保護者が検査に同意した者とする。

第5 実施機関

本事業の実施機関は、次のとおりとする。

1 採血医療機関

検査にかかる採血は、医療機関、助産院(以下「採血医療機関」という。)が行う。

2 検査機関

県衛生研究所とする。(以下「検査機関」という。)

3 精密検査医療機関

精密検査を実施する医療機関(以下「精密検査医療機関」という。)は、小児の専門医療を担う医療機関(原則、小児専門医療または、小児第二次救急医療を担う医療機関)とする。

ただし、特殊な検査を要するタンデムマス法による17疾患については、富山県立中央病院および富山大学附属病院が、専門医療機関(特殊検査提供施設等)と連携し、精密検査を行う。

4 保健指導等実施機関

厚生センター(保健所等)が市町村と連携し行う。

第6 検査の実施

検査は、別に定める「富山県先天性代謝異常等検査事業マニュアル」に基づき、関係機関相互の協力により実施するものとする。

第7 協力依頼及び周知

県は、本事業の意義が保護者等に十分理解されるよう、関係機関の協力を得るとともに、あらゆる機会を通じ周知徹底を図る。

- 1 富山県医師会を通じ、医療機関に対し本事業への協力を依頼するとともに、普及啓発について協力を得る。
- 2 市町村が実施する母子保健事業等において、本事業の周知徹底及び広報等による地域住民への啓発について協力を求める。
- 3 県の広報媒体を活用し普及啓発を図るとともに、必要に応じ関係者への研修等行う。

第8 経費

検査に係る費用の負担は、次のとおりとする。

- 1 検査にかかる費用は、県の負担とする。
- 2 検査に伴う採血や検体の送付等に要する費用は、保護者の負担とする。
- 3 検査結果の通知にかかる費用は、県の負担とする。
- 4 精密検査にかかる費用は、保護者の負担とする。乳児精密健康診査票を活用する場合は市町村に申請手続きを行う。

第9 精度管理

- 1 県は、検査精度の維持向上を図るため、スクリーニング検査に関する精度試験等を外部の精度管理機関に委託して実施する。
- 2 県は、検査機関、精密検査医療機関等から報告を受けた事業の結果を、別に定める富山県先天性代謝異常等検査事業部会の意見を聴取し、事業の評価、維持管理を行うものとする。

第10 医療援護

先天性代謝異常等に係る医療の給付に関する費用については、「小児慢性特定疾病医療費助成事業」の申請を勧奨し、医療の援護を行う。

第11 実施上の注意事項

本事業の関係機関は責任ある実施体制を確保し、個人情報の保護について十分留意するものとする。

第12 その他必要事項

県は、この事業を円滑に推進するため、この要綱に定めるほか、必要な事項については、別に定めるものとする

附則

この要綱は、昭和52年10月1日から適用する。

附則

この要綱は、昭和56年8月1日から適用する。

附則

この要綱は、平成元年4月1日から適用する。

附則

この要綱は、平成5年4月1日から適用する。

附則

この要綱は、平成14年7月1日から適用する。

附則

この要綱は、平成15年4月1日から適用する。

附則

この要綱は、平成26年3月1日から施行するものとする。

なお、本要綱の施行前に実施した検査については、すべての検査結果報告が行われるまでの間、平成15年4月1日から適用された旧要綱（以下、「旧要綱」という。）に基づき実施するものとする。

- 2 旧要綱は、平成26年2月28日をもって廃止するものとする。

附則

この要綱は、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2月1日から適用する。

別表

対象疾患		検査方法
1 ガラクトース血症		ガラクトース脱水素酵素 マイクロプレート法 ポイトラ法
2 先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)		エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)
3 先天性副腎過形成症		エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)
アミノ酸 代謝異常	4 フェニルケトン尿症	タンデムマス法
	5 メープルシロップ尿症 (楓糖尿症)	
	6 ホモシスチン尿症	
	7 シトルリン血症1型	
	8 アルギニノコハク酸尿症	
有機酸 代謝異常	9 メチルマロン酸血症	
	10 プロピオン酸血症	
	11 イソ吉草酸血症	
	12 メチルクロトニルグリシン尿症	
	13 ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG 血症)	
	14 複合カルボキシラーゼ欠損症	
	15 グルタル酸血症1型	
脂肪酸 代謝異常	16 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD 欠損症)	
	17 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD 欠損症)	
	18 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)	
	19 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症	
	20 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症	

<様式>

項目	様式		使用機関・連絡の流れ
検査セット	参考様式	検査説明用パンフレット	採血医療機関→保護者
	様式 2	先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(3枚複写)	採血医療機関→衛生研究所
	様式 3	先天性代謝異常等検査採血用ろ紙	採血医療機関→衛生研究所
	様式 4	検体送付用封筒	採血医療機関→衛生研究所
検査結果報告	様式 5	先天性代謝異常等検査結果報告書	衛生研究所→採血医療機関
	様式 6	先天性代謝異常等検査結果票(医療機関控用・受診者用)	衛生研究所→採血医療機関
再採血再検査	様式 7	先天性代謝異常等検査の再採血について	衛生研究所→採血医療機関
	様式 8	先天性代謝異常等検査の再検査について	衛生研究所→採血医療機関
要精密検査	様式 9-1	先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(通知)	衛生研究所→採血医療機関
	様式 9-2	先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(返信)	採血医療機関→衛生研究所
	様式 9-3	先天性代謝異常等検査の精密検査について(連絡 1)	衛生研究所→厚生センター・保健所等
	様式 9-4	先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(ご紹介)	採血医療機関→精密検査医療機関
	様式 9-5	先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(照会)	衛生研究所→精密検査医療機関
	様式 9-6	先天性代謝異常等検査の精密検査について(連絡 2)	衛生研究所→厚生センター・保健所等
	様式 10	先天性代謝異常等検査の精密検査結果について(回答)	精密検査医療機関→採血医療機関
	様式 11	タンデム質量分析による測定結果報告	衛生研究所→精密検査医療機関
	様式 16	精密検査結果の母子健康手帳の記載	精密検査医療機関→保護者
	様式 17	多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて(依頼)	衛生研究所→精密検査医療機関
検査機関様式	様式 12-1	初回検体受付リスト	衛生研究所
	様式 12-2	再採血検体受付リスト	衛生研究所
	様式 12-3	再採血・不備・低体重検体未着リスト	衛生研究所
	様式 12-4	異常判定検体一覧表	衛生研究所
	様式 12-5	検査結果一覧表	衛生研究所
	様式 12-6	再検査検体結果一覧表	衛生研究所
	様式 12-7	再採血・精査台帳(個票)	衛生研究所
	様式 12-8	要精密検査者一覧表	衛生研究所
	様式 12-9	依頼・精査検体受付リスト	衛生研究所
	様式 12-10	依頼検体・代謝異常検査結果報告書	衛生研究所→依頼元の医師
	様式 13-1	医療機関別日計表	衛生研究所
	様式 13-2	医療機関別一覧表	衛生研究所
	様式 13-3	月報(報告)	衛生研究所→子育て支援課
厚生センター保健所等	様式 14	要精密検査の連絡受付台帳	厚生センター・保健所等
	様式 15	患児登録管理票	厚生センター・保健所等

保護者の皆様へ

赤ちゃんの健康のため、この検査を受けましょう。

新生児マススクリーニング事業

先天性代謝異常等検査について

富山県では、すべての赤ちゃんに、生まれつき体の代謝を助ける酵素や内分泌（ホルモン）等に異常がないかを調べる検査を行っています。

この検査で、早期に病気を発見することによって、障害の発生と重症化を予防することができます。

■対象者

富山県内の医療機関で生まれ、保護者がこの検査を希望する、生後4～6日頃の赤ちゃん

■検査方法

赤ちゃんのかかと等からほんの少しの血液を採血し、ろ紙にしみ込ませて検査します。

■検査申し込み

この説明書をよくお読みになり、「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」に必要事項を記入して、医療機関にお申し込みください。

■検査結果

医療機関から結果をお伝え（母子健康手帳への記載等）します。なお、再検査または精密検査が必要な場合は、速やかに医療機関からご連絡します。精密検査等が必要な場合は、県厚生センターまたは富山市の各保健福祉センターの保健師が相談に応じます。

■検査費用

検査費は無料です。（ただし、医療機関での採血（再採血）や検体の送付等に要する費用は自己負担となります。）

■個人情報の保護について

検査の精度を管理することを目的に、県が精密検査結果等を医療機関に確認する場合があります。プライバシーの保護に十分に配慮するとともに、他の目的で使用することは一切ありません。

検査の対象となる病気 (20疾患)

1 アミノ酸の代謝異常*

フェニルケトン尿症
シトルリン血症1型

メープルシロップ尿症
アルギニノコハク酸尿症

ホモシスチン尿症

2 有機酸の代謝異常*

メチルマロン酸血症
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)

プロピオン酸血症

イソ吉草酸血症
複合カルボキシラーゼ欠損症
グルタル酸血症1型

3 脂肪酸の代謝異常*

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)

4 糖の代謝異常

ガラクトース血症

5 内分泌の病気(ホルモンの異常)

先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症) 先天性副腎過形成症

* タンデムマス法による検査 (H26.3月～実施) 【検査機関：富山県衛生研究所】

病気の内容は、裏面Q&Aをご覧ください。

<問い合わせ先> 富山県厚生部 こども家庭室 子育て支援課 母子保健担当 TEL 076-444-3226



先天性代謝異常等検査がより充実するための お 願 い

検査を申し込む際は、以下の説明をお読みいただき、医療機関に提出してください。

■追跡調査の実施について

富山県では、先天性代謝異常等検査の有効性を評価するために、病気が確実に発見され、適切に治療されているか等の患者さんの情報を収集し、治療成績を検証するなど、追跡調査を行っています。

■先天性代謝異常等検査を終えた血液ろ紙の使用について

検査終了後のろ紙は、先天性代謝異常等に関する検査法の改良や新しい検査法の開発等の貴重な検体となります。富山県では、検査終了後のろ紙を使用して調査研究を行う場合には、研究の妥当性や方法、ろ紙の取扱いが適切におこなわれるかなどについて、県衛生研究所の倫理審査委員会で承認を受けることとしております。（審査内容については、ホームページで公開します。）

保護者の皆様には、「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」にご記入の際、先天性代謝異常等検査を終えた血液ろ紙の使用について、同意くださいますようお願いいたします。また、同意いただいたろ紙は、5年間保管することとしています。

*なお、「同意しません」を選ばれても何の不利益等もありませんのでご安心ください。

*また、一度同意いただいた場合でも、いつでも撤回することができます。同意を撤回される場合は、申込書兼同意書(本人控え)下部の撤回書に署名の上、該当部分を切り取って富山県衛生研究所(〒939-0363射水市中太閤山17-1)まで郵送してください。

先天性代謝異常等検査 Q & A

必ず受けないといけない検査なの？

この検査で見つかる病気には、放っておくと重い障害を引き起こすことがあるため、すべての赤ちゃんに受けていただくことをお勧めします。全国すべての自治体が実施しており、検査は公費(採血費用や検体送料等は自己負担)で受けられます。

先天性代謝異常って何？

生まれつき酵素等が正常に働かず、「代謝」の流れがせき止められることで、異常なものが身体に溜まったり、必要なものが欠乏したりする結果、様々な症状を起こす病気です。

特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などにより治療します。

再検査、精密検査とは何でしょうか？

検査結果を①異常なし、②再検査、③精密検査が必要に分けて判定しています。

②は採血時期やろ紙の状態が適切でない場合や、病気と判断できない軽度の異常の場合などです。早めに再検査を受けましょう。③は、すぐに精密検査をした方がよい場合です。

再検査になった場合は、どうしたらよいでしょうか？

この検査は、病気の可能性がある赤ちゃんを“拾い上げる”検査(スクリーニング検査)です。再検査となっても病気と決まったわけではありません。精密検査の結果“正常”と判定される場合も少なくありません。また、積極的な治療をしながらもほとんど症状を示さないような“軽症例”と判断される場合もあります。再検査の結果は、約1週間ほどで判明しますが、万一、具合が悪いなどの症状がある場合は、医療機関にご相談ください。再検査の結果、基準値を越える場合には小児科を受診いただき、診察とより詳しい検査を受けることになります。

この検査でどんな病気がわかるのですか？

この検査で発見される病気は、早期に発見することで、発症を予防、軽減することができます。しかし、特に重症な場合、十分に治療効果の得られないものや、軽症の場合には検査で発見できないものもあります。また、これらの病気の中には、遺伝的な病気も含まれます。

1 アミノ酸の代謝異常とは

アミノ酸とはたんぱく質をつくる原料になる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかにより、細かく分類されます。早期治療により、発達の遅れや体調不良等を予防します。

2 有機酸の代謝異常とは

害のある酸が体に蓄積し、意識障害やけいれん、突然死、発達の遅れなどの症状を起こします。

3 脂肪酸の代謝異常とは

かぜを引いた時などに、血糖値の低下による突然死の原因になったり、筋肉の動きが弱まったりします。

4 糖の代謝異常とは

ガラクトース血症

肝臓・腎臓の症状や白内障などの症状を起こします。

5 内分泌の疾患(ホルモンの異常)

先天性甲状腺機能低下症

成長や発達の遅れ等の症状を起こします。

先天性副腎過形成症

脱水症状や発育不良などを起こします。

早期にホルモン補充療法を開始します。

先天性代謝異常等検査申込書兼同意書

富山県知事・採血医療機関長 様

(所属：医師、二女等)

年 月 日 出生の _____ の

に対し、先天性代謝異常等の疾患の早期発見のための

検査を申し込みます。

現住所

(電話 _____)

母親氏名 _____

退院後の連絡先 (必ず記入すること)

住 所 _____

(電話 _____)

方 _____

先天性代謝異常等検査を終えた血液紙の
使用について (ご協力をお願い)

検査終了後、富山県衛生研究所で、先天性代謝異常等に関する検査法の改良
や他の病気の検査法の開発等に用いられることに
(どちらかをご記入ください) 同意します 同意しません

先天性代謝異常等検査申込書兼同意書

富山県知事・採血医療機関長 様

(所属：医師、二女等)

年 月 日 出生の _____ の

に対し、先天性代謝異常等の疾患の早期発見のための

検査を申し込みます。

現住所

(電話 _____)

母親氏名 _____

退院後の連絡先 (必ず記入すること)

住 所 _____

(電話 _____)

方 _____

先天性代謝異常等検査を終えた血液紙の
使用について (ご協力をお願い)

検査終了後、富山県衛生研究所で、先天性代謝異常等に関する検査法の改良
や他の病気の検査法の開発等に用いられることに
(どちらかをご記入ください) 同意します 同意しません

上記のとおり先天性代謝異常等検査を依頼いたします。

年 月 日

富山県知事 様

(採血医療機関) 住所 _____

代表者氏名 _____

電話 _____

(〒 _____)

内は採血医療機関が記入します。

先天性代謝異常等検査申込書兼同意書

富山県知事・採血医療機関長 様

(所属：医師、二女等)

年 月 日 出生の _____ の

に対し、先天性代謝異常等の疾患の早期発見のための

検査を申し込みます。

現住所

(電話 _____)

母親氏名 _____

退院後の連絡先 (必ず記入すること)

住 所 _____

(電話 _____)

方 _____

先天性代謝異常等検査を終えた血液紙の
使用について (ご協力をお願い)

検査終了後、富山県衛生研究所で、先天性代謝異常等に関する検査法の改良
や他の病気の検査法の開発等に用いられることに
(どちらかをご記入ください) 同意します 同意しません

切り取り線

富山県知事 様

年 月 日

富山県知事 様

年 月 日に、先天性代謝異常等検査を終えた血液紙の使用に
ついて同意しましたが、撤回いたします。

年 月 日 (年 月 日生)

お子様氏名 _____ (姓)

保護者氏名 _____ (姓)

住 所 _____

様式 3

丸印を越す位に充分に、しかも裏表にしみとおるようには採血して下さい。

新生儿スクリーニング採血濾紙 初回採血		東洋濾紙(株) 再採血(回目)	検体番号
医療機関コード			
医療機関名			
フリガナ 母氏名			
フリガナ 児氏名	男・女 不明	在胎週数	週
出生日	年 月 日	出生体重	g
哺乳開始日	年 月 日	採血時体重	g
採血日	年 月 日	抗生剤使用 有・無	
哺乳	1. 良	2. 不良	3. 殆ど哺乳不能
検査責任者			
結果	正 常 (症)の疑いのため		再採血必要 精密検査必要

様式 4

9 3 9 0 3 6 3

射水市中太閤山一七の一

富山県衛生研究所 御中

(検体ろ紙在中)
水漏れ注意

差出人

様式5

〒

先天性代謝異常症スクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日
年 月 日

検査機関 富山県衛生研究所
〒939-0363 富山県射水市中太閤山17-1
電話 0766-56-8144

〒

先天性代謝異常症スクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日
年 月 日

検査機関 富山県衛生研究所
〒939-0363 富山県射水市中太閤山17-1
電話 0766-56-8144

〒

先天性代謝異常症スクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日
年 月 日

検査機関 富山県衛生研究所
〒939-0363 富山県射水市中太閤山17-1
電話 0766-56-8144

様式6

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby			g	
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby			g	
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby			g	
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby			g	
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 富山県衛生研究所

先天性代謝異常症等スクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
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	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

検査機関 富山県衛生研究所

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の再採血について

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。検査依頼を受け付けました下記の方につきまして、再採血をお願いします。ご不明な点がありましたら、衛生研究所までご連絡ください。

記

氏名 (児)	男・女 (母)
見年月日	年 月 日
採血日 ()回目	年 月 日

採血日にあたり、留意していただきたい事項 () 内に印のある事項)

- (1) 採血時期について
 () ①生後4日以降に再採血してください。
 () ②哺乳がよくない新生児は、哺乳状態がよくなくなつてから再採血してください。
 () ③②、0.00g未満の未熟児(低体重児)は、次のいずれかの早い時期に再採血してください。
 イ) 生後1か月
 ロ) 体重が2,500gに達したとき
 ハ) 医療施設から退院するとき
- (2) 採血した血液の処理について
 () ①ろ紙の○印中に血液が十分にしみ込んでいません。○印を越す程度に裏までしみ込ませてください。
 () ②ろ紙が汚染しています。
 () ③ろ紙の乾燥が不十分または保存状態不良です。
 () ④血液が古くなっています。採血後、ろ紙を十分に乾燥させ、直ちにお送りください。
 () ⑤血中の反応物質により、検査不能でした。

事務担当 衛生研究所 先天性代謝異常等検査担当
 電話 0766-56-8144

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の再検査について

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。検査依頼を受け付けました下記の方につきまして、疑陽性となりましたので至急、再検査のための再採血をお願いします。ご不明な点がありましたら、衛生研究所までご連絡ください。

記

No.	氏名 (児)	男・女 (母)
	生年月日	年 月 日
	採血日 ()回目	年 月 日

アミ/酸	マススクリーニング陽性疾患名	指標	測定値		Cut off値
			()回目	()回目	
有機酸	フェニルケトン尿症	Phe			
	メーブルンロップ尿症	Leu+Ile Val			
	ホモシズチン尿症	Met			
	シタルリン血症1型	Cit			
	アルギノコハク酸尿症	C3			
	メチルマロン酸血症	C3/C2			
	プロピオン酸血症	C5			
	イソ吉草酸血症	C5-OH			
	メチルクロニルグルタリシン尿症	C5-DC			
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C8			
脂防酸	複合カルボキシラ-性欠損症	C8/C10			
	グルタル酸血症1型	C14:1			
	MCAD欠損症	C14:1/C2			
	VLCAD欠損症	C16-OH			
	三頭酵素欠損症	C18:1-OH			
	CPT1欠損症	C0/(C16+C18)			
	CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2			
	C14/C3	C14/C3			
	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
	先天性副腎過形成症	17-OHP直接法 17-OHP抽出法			
糖	ガラクトース血症	Gal			
	ガラクトース血症	Gal-1-P			
備考	採血日()回目	年 月 日	()回目	年 月 日	()
	連絡事項(後算値)Phe:1mg/dL=60nmol/mL, Leu+Ile:1mg/dL=85nmol/mL, Val:1mg/dL=85nmol/mL, Met:1mg/dL=87nmol/mL				

事務担当 衛生研究所 先天性代謝異常等検査担当
 電話 0766-56-8144

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(通知)

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。検査を受け付けた下記の方につきましては、精密検査が必要です。精密検査実施機関において精密検査を受けていただきたく、ご家庭の方にご指導をよろしくお願いたします。また、お手数ですが、検査データや精密検査結果等の連絡のため、紹介先の精密検査医療機関を返信票(様式9-2)に記入し、衛生研究所へ送付願います。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
住所(電話番号)	TEL	
里帰り先住所(電話番号)	TEL	
生年月日	年 月 日	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マススクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
	フェニルケトン尿症	Phe			
	メープルシロップ尿症	Leu/ile			
	ホモシチン尿症	Val			
	シトルリン血症1型	Met			
	アルギノコハク酸尿症	Cit			
有機酸	メチルマロン酸血症	C3			
	プロピオン酸血症	C3/C2			
	イソ吉草酸血症	O5			
	メチルクロトニルグリジン尿症				
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症				
	複合カルボキシラーゼ欠損症				
	グルタル酸血症1型	O5-OH			
		O5-DC			
脂防酸	MCAD欠損症	C8			
		C8/C10			
	VLCAD欠損症	G14:1			
		G14:1/C2			
	三頭酵素欠損症	C18-OH			
		C18:1-OH			
	CPT1欠損症	C0/(G16+C18)			
		(G16+C18:1)/C2			
	CPT2欠損症	C14/C3			
内分泌	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
		17-OHP直接法			
	先天性副腎過形成症	17-OHP抽出法			
糖	ガラクトース血症	Gal			
		Gal-1-P			
備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()				
	連絡事項 【換算値】Phe:1mg/dL=40nmol/mL, Leu-Ile:1mg/dL=50nmol/mL, Met:1mg/dL=7nmol/mL				

(採血医療機関 控え)

紹介日	年 月 日	採血医療機関主治医名 ()
紹介先	紹介先主治医名 (※)	
精密検査医療機関	※決まっている場合は記入ください。	

※紹介先精密検査医療機関を衛生研究所、厚生センターまたは富山市保健所へ連絡することに
ついて、保護者(父・母)の同意を得ています。

衛生研究所長 様

主治医名

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(返信)
精密検査医療機関を受診するよう下記のとおり紹介いたしましたのでご連絡します。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
住所(電話番号)	TEL	
里帰り先住所(電話番号)	TEL	
生年月日	年 月 日	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マススクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
	フェニルケトン尿症	Phe			
	メープルシロップ尿症	Leu/ile			
	ホモシチン尿症	Val			
	シトルリン血症1型	Met			
	アルギノコハク酸尿症	Cit			
有機酸	メチルマロン酸血症	C3			
	プロピオン酸血症	C3/C2			
	イソ吉草酸血症	O5			
	メチルクロトニルグリジン尿症				
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症				
	複合カルボキシラーゼ欠損症				
	グルタル酸血症1型	O5-OH			
		O5-DC			
脂防酸	MCAD欠損症	C8			
		C8/C10			
	VLCAD欠損症	G14:1			
		G14:1/C2			
	三頭酵素欠損症	C18-OH			
		C18:1-OH			
	CPT1欠損症	C0/(G16+C18)			
		(G16+C18:1)/C2			
	CPT2欠損症	C14/C3			
内分泌	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
		17-OHP直接法			
	先天性副腎過形成症	17-OHP抽出法			
糖	ガラクトース血症	Gal			
		Gal-1-P			
備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()				
	連絡事項 【換算値】Phe:1mg/dL=40nmol/mL, Leu-Ile:1mg/dL=50nmol/mL, Met:1mg/dL=7nmol/mL				

(衛生研究所 返信)

紹介日	年 月 日	採血医療機関主治医名 ()
紹介先	紹介先主治医名 (※)	
精密検査医療機関	※決まっている場合は記入ください。	

※紹介先精密検査医療機関を衛生研究所、厚生センターまたは富山市保健所へ連絡することに
ついて、保護者(父・母)の同意を得ています。

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の精密検査について

下記のとおり採血医療機関に連絡いたしましたので、ご報告いたします。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
現住所(電話番号)		TEL
里帰り先住所(電話番号)		TEL
生年月日	年 月 日 (月 日)	
採血医療機関	採血医療機関主治医名()	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マスタスクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
	フェニルケトン尿症	Phe			
	メーブルンロップ尿症	Leu+Ile Val			
	ホモシスチン尿症	Met			
	シトルリン血症1型	Cit			
	アルギノコハク酸尿症	C3			
	メチルマロン酸血症	C3/C2			
	プロピオン酸血症	C5			
	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				
	複合カルボキシラゼ欠損症				
	グルタル酸血症1型	C5-OH			
		C5-DC			
		C8			
	MCAD欠損症	C8/G10			
		C14:1			
	VLOAD欠損症	C14:1/C2			
		C16-OH			
	三頭酵素欠損症	C18:1-OH			
	OPT1欠損症	C0/(C16+C18)			
	OPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2			
		C14/C3			
	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
	先天性副腎過形成症	17-OHP直接法 17-OHP抽出法			
	ガラクトース血症	Gal			
		Gal-1-P			
備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()				
	連絡事項 (検査値)Phe:1mg/dl=60nmol/mL, Leu:Ile:1mg/dl=76nmol/mL, Val:1mg/dl=85nmol/mL, Met:1mg/dl=87nmol/mL				

主治医名

先天性代謝異常等検査の精密検査について (ご紹介)

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力いただきありがとうございます。下記の方が要精密検査となりましたので、御高診くださいますようお願いいたします。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
現住所(電話番号)		TEL
里帰り先住所(電話番号)		TEL
生年月日	年 月 日 (月 日)	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マスタスクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
	フェニルケトン尿症	Phe			
	メーブルンロップ尿症	Leu+Ile Val			
	ホモシスチン尿症	Met			
	シトルリン血症1型	Cit			
	アルギノコハク酸尿症	C3			
	メチルマロン酸血症	C3/C2			
	プロピオン酸血症	C5			
	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				
	複合カルボキシラゼ欠損症				
	グルタル酸血症1型	C5-OH			
		C5-DC			
		C8			
	MCAD欠損症	C8/G10			
		C14:1			
	VLOAD欠損症	C14:1/C2			
		C16-OH			
	三頭酵素欠損症	C18:1-OH			
	OPT1欠損症	C0/(C16+C18)			
	OPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2			
		C14/C3			
	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
	先天性副腎過形成症	17-OHP直接法 17-OHP抽出法			
	ガラクトース血症	Gal			
		Gal-1-P			
備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()				
	連絡事項 (検査値)Phe:1mg/dl=60nmol/mL, Leu:Ile:1mg/dl=76nmol/mL, Val:1mg/dl=85nmol/mL, Met:1mg/dl=87nmol/mL				

既往歴及び家族歴

症状経過、治療経過、現在の処方等

出生時の状況 (在胎週数、体重等)

備考

1. 必要がある場合は検紙に記載して添付すること。
2. 必要がある場合は画像診断のフィルム、検査の記録を添付すること。
3. 紹介先が採血医療機関以外である場合は、紹介先医療機関等の欄に紹介先医療機関、市町村、保健所名等を記入すること。かつ、患者住所及び電話番号を必ず記入すること。

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について (照会)

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。先天性代謝異常等検査の精密検査のため紹介されました下記の方について、別紙(様式10)より精密検査結果を報告下さいますようお願いいたします。なお、受診されない場合は、お手数ですが衛生研究所までご連絡願います。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
現住所(電話番号)		TEL
里帰り先住所(電話番号)		TEL
生年月日	年 月 日 (月 日)	
採血医療機関	採血医療機関主治医名()	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マスタクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
有機酸	フェニルケトン尿症	Phe			
	メーブルシロップ尿症	Leu/ile			
	ホモシチン尿症	Val			
	シトルリン血症1型	Met			
	アルギノコハク酸尿症	Cit			
脂肪酸	メチルマロン酸血症	C3			
	プロピオン酸血症	C3/C2			
	イソ吉草酸血症	C5			
	メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH			
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-DC			
内分泌	複合カルボキシラゼ欠損症	C8			
	MCAD欠損症	C8/G10			
	VLCAD欠損症	C14:1			
	三頭酵素欠損症	C16-OH			
	GPT1欠損症	C0/(C16+C18)			
糖	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
	先天性副腎過形成症	17-OHP直接法 17-OHP抽出法			
	ガラクトース血症	Gal			
	Gal-1-P	Gal-1-P			
	備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()	連絡事項()		

*タンデムマーム法による検査でのタンデム質量分析測定結果は、別添のとおりです。

※採血医療機関において、紹介先精密検査医療機関を衛生研究所、厚生センターまたは富山市保健所へ連絡することについて、保護者(父・母)の同意を得ておられますことを申し添えます。

富山県衛生研究所長

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について

下記のとおり精密検査医療機関に連絡いたしましたので、ご報告いたします。

記

氏名	(児)	男・女 (母)
現住所(電話番号)		TEL
里帰り先住所(電話番号)		TEL
生年月日	年 月 日 (月 日)	
精密検査医療機関	精密検査医療機関主治医名()	

先天性代謝異常等検査結果【採血日()回目 年 月 日】

アミノ酸	マスタクリーニング陽性疾患名	指標	測定値	前回測定値	Cut off値
有機酸	フェニルケトン尿症	Phe			
	メーブルシロップ尿症	Leu/ile			
	ホモシチン尿症	Val			
	シトルリン血症1型	Met			
	アルギノコハク酸尿症	Cit			
脂肪酸	メチルマロン酸血症	C3			
	プロピオン酸血症	C3/C2			
	イソ吉草酸血症	C5			
	メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH			
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-DC			
内分泌	複合カルボキシラゼ欠損症	C8			
	MCAD欠損症	C8/G10			
	VLOAD欠損症	C14:1			
	三頭酵素欠損症	C16-OH			
	GPT1欠損症	C0/(C16+C18)			
糖	先天性甲状腺機能低下症	TSH			
	先天性副腎過形成症	17-OHP直接法 17-OHP抽出法			
	ガラクトース血症	Gal			
	Gal-1-P	Gal-1-P			
	備考	採血日()回目 年 月 日 ()回目 年 月 日 ()	連絡事項()		

*タンデムマーム法による検査でのタンデム質量分析測定結果は、別添のとおりです。

※採血医療機関において、紹介先精密検査医療機関を衛生研究所、厚生センターまたは富山市保健所へ連絡することについて、保護者(父・母)の同意を得ておられますことを申し添えます。

御中

主治医名

富山県衛生研究所
新生児マス・スクリーニング担当

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について(回答)

精密検査を受けられました下記の方について、下記のとおり結果を報告いたします。

記

検体番号	
氏名	(児) 男・女 (母)
現住所(電話番号)	TEL
里帰り先住所(電話番号)	TEL
生年月日	年 月 日 (月 日)

先天性代謝異常等検査精密検査結果報告

診断結果	① 異常なし ② 疾患疑い:(疾患名) ③ 確定診断:(疾患名) 注:1.何らかの治療開始された場合は原則③を優先して下さい。
治療・経過観察	治療 ①あり ②なし 経過観察 ①あり(次回再診予定 年 月頃) ②なし
小児慢性疾患	① 申請あり ② 申請なし
データおよび特記事項記入欄	マススクリーニング項目につき、測値が許容範囲外でなく自覚症状で再検査された場合は再検査データをご記入ください。(添付可)

TSH/Phe/Gal(β指)についての精検⇒報告時の診断名(含 疑い)は下記より選択

- 【1】高 TSH 血症の場合
 1)先天性甲状腺機能低下症
 2)一過性甲状腺機能低下症
 3)偽陽性(=精検時には正常化 ⇒ ①異常なし)
 4)その他 ⇒ データおよび特記事項記入欄に記載

注1"乳児一過性高 TSH 血症"の表現は原則用いない(診療関連資料集 参照)
 注2"一過性甲状腺機能低下症"が示唆される場合(診療関連資料集 参照)

- 【2】高 Phe 血症の場合(診療関連資料集 参照)
 1)フェニルアラニン水酸化酵素欠損症
 ①古典的 PKU ②軽症 PKU ③軽度高 Phe 血症 ④BH4 反応性高 Phe 血症
 2)BH4 欠損症
 3)肝炎・肝機能障害・胆汁鬱滞等による二次的高 Phe 血症
 4)門脈体循環シャントによる二次的高 Phe 血症
 5)偽陽性(=精検時には正常化 ⇒ ①異常なし)
 6)その他 ⇒ データおよび特記事項記入欄に記載

- 【3】高 Gal 血症の場合(診療関連資料集 参照)
 1)ガラクトース血症 ①I型 ②II型 ③III型
 2)肝炎・肝機能障害・胆汁鬱滞等による二次的高 Gal 血症
 3)門脈体循環シャントによる二次的高 Gal 血症
 4)シントリン欠損症
 5)Fanconi-Bickel 症候群
 6)GGPD 欠損症
 7)偽陽性(=精検時には正常化 ⇒ ①異常なし)
 8)その他 ⇒ データおよび特記事項記入欄に記載

『測定結果報告(タンデム結果一覧)』

検体番号: () 生年月日: 年 月 日
 氏名: () 母氏名: 母乳:
 受付日: 年 月 日 出生体重: 在胎週数: 週
 採血日: 年 月 日

<注意> カットオフ値を越えた項目は判定欄にキママーク印字

項目	測定値	判定	項目	測定値	Cutoff値 (nmol/ml)	判定
C0	<8.00		C12		>0.40	
C2			C14:1		>0.30	
C3	>3.90		C14			
C4			C16		>3.00	
C4OH			C16OH		>0.100	
C5:1	>0.0250		C18:1		>0.100	
C5	>1.30		C18		>0.240	
C5OH	>0.60		C3/C2		>1.20	
C5DC	>0.350		C8/C10		>0.0130	
C6			C18:1/C18		>75.0	
C8	>0.28		C14:1/C2		>0.500	
C10:1			C0/(C16+C18)			
C10	>0.30		(C16+C18:1)/C2			
C12:1			C16 - CPT2			

アミノ酸代謝異常症

項目	測定値	判定	項目	測定値	Cutoff値 (mg/dl)	判定
Val	≥210.0		ASA	0.1		
Val-mg						
Leu+Ile	≥315.0					
LeuIle-mg						
Met	≥67.0					
Met-mg						
Phe	≥120.0					
Phe-mg						
Cit	>100.0					
Cit-mg						
Arg						
Arg-mg						
Tyr						
Tyr-mg						

※各比率で表示している項目は、数回の測定値の平均値が入力されています。単独項目の単独測定値ではありせんのでご了承下さい。
 ※カットオフ値は事前通知することがありますのでご了承下さい。

備考:

様式 14

要精密検査の連絡受付台帳 (年度)

受付日 (疑病者名)	氏名	現住所	里帰り先住所	担当者	精密検査 結果	備考
1 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
2 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
3 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
4 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
5 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
6 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
7 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
8 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
9 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了
0 アミノ酸代謝 1 新陳代謝 2 脂質代謝 3 糖質代謝 4 尿酸代謝 5 骨質代謝 6 ガラクトース	男・女 (母) (児)					継続・終了

様式 13-3

年 月分 先天性代謝異常症等検査実績報告書

先天性甲状腺機能低下症

区分	件数		検査結果内訳								備考	
			正常		疑陽性		要精検		不備			
	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外		
検査実施件数												
初回												
再検査1回												
再検査2回												
再検査3回												
再検査小計												

年 月 日

厚生部長殿

年 月分 先天性代謝異常症等検査実績報告書

アミノ酸、有機酸、脂質代謝異常症

区分	件数		検査結果内訳								備考	
			正常		疑陽性		要精検		不備			
	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外		
検査実施件数												
初回												
再検査1回												
再検査2回												
再検査3回												
再検査小計												

年 月 日

厚生部長殿

年 月分 先天性代謝異常症等検査実績報告書

先天性副腎過形成症

区分	件数		検査結果内訳								備考	
			正常		疑陽性		要精検		不備			
	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外		
検査実施件数												
初回												
再検査1回												
再検査2回												
再検査3回												
再検査小計												

年 月 日

厚生部長殿

年 月分 先天性代謝異常症等検査実績報告書

ガラクトース血症

区分	件数		検査結果内訳								備考	
			正常		疑陽性		要精検		不備			
	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外	全体	県外		
検査実施件数												
初回												
再検査1回												
再検査2回												
再検査3回												
再検査小計												

年 月 日

厚生部長殿

秘 先天性代謝異常等患者登録管理票

病名	アミノ酸代謝異常	有機酸代謝異常	糖質代謝異常	その他
病名区分	ク	レ	シ	ン
病名区分	シ	ン	症	

登録番号 No. _____ 登録年月日 _____ 年 _____ 月 _____ 日

氏名	男・女	続柄	年月日	続柄
現住所	電話	職業	年月日	職業
里帰り先	電話	父の氏名	(歳)	職業
医療給付の状況	小慢 (年 月 日 ~ 年 月 日)	母の氏名	(歳)	職業
区分	年月日	医療機関名	検査結果	治療状況・その他
初回	採血 年月日 (出生後 日)			
疑陽性	年月日			
その他 ()	年月日			
精検	採血 年月日 (出生後 日)			
診断	年月日			
治療開始	年月日			
入院	自 至 年月日			
通院	自 至 年月日			
治療経過				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				
自 至 年月日				

患者管理状況

初回連絡	訪問・相談・検診・医師連絡状況				
受理年月日	年月日	年月日	年月日	年月日	電話・書類
受理者名					
発診者名					
年月日	年月日	年月日	年月日	年月日	年月日
区分	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医
状況					
年月日	年月日	年月日	年月日	年月日	年月日
区分	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医	訪・相・健・医
状況					

様式 16

精密検査結果の母子健康手帳への記載について (依頼)

<p>①異常なし 疑いにて</p> <p>精密した結果、 にて異常なしと最終診断し最終診 断 年 月 日 病院小児科担当</p>
<p>②検査異常 の疑いにて</p> <p>精密した結果、 にて可能性が除外できず経過観察中 年 月 日 病院小児科担当</p>
<p>③治療中 疑いにて</p> <p>精密した結果、 にて最終診断し加療・フォロー中 年 月 日 病院小児科担当</p>

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。
このたび、先天性代謝異常等検査事業部会において精密検査結果を母子健康手帳に記載することとなりました。
つきましては、貴院において、精密検査結果を保護者に説明する際に、下記を参考に精密検査結果を母子健康手帳に記載いただきますようお願い申し上げます。

記

<記載方法について>

保護者の同意を得た上で、該当するシールに検査値や診断名等を記入し、母子手帳に添付してある、様式6「先天性代謝異常等スクリーニング結果票(受診者用)」の「特記事項」部分に、貼付ください。

先天性代謝異常等スクリーニング結果票		先天性代謝異常等スクリーニング結果票 (受診者用)	
氏名	生年月日	生年月日	生年月日
性別	出生地	出生地	出生地
母子手帳番号	母子手帳発行日	母子手帳発行日	母子手帳発行日
検査項目	検査結果	検査項目	検査結果
検査機関	検査医師	検査機関	検査医師
検査日時	検査場所	検査日時	検査場所
検査結果	検査結果	検査結果	検査結果
検査結果	検査結果	検査結果	検査結果

※検査結果が「検査異常なし」となっている場合は、検査結果欄に「検査異常なし」と記載してください。

<記載内容について>

①精密検査医療機関

疾患名

先天性甲状腺機能低下症疑いにて精密検査した結果
TSH 10.1 高値にて最終診断し
加療・フォロー中 精密検査 指標・測定値
2020年12月23日
立山 病院小児科
担当 富山太郎

①精密検査医療機関

疾患名

先天性甲状腺機能低下症疑いにて精密検査した結果
(精密検査 指標・測定値)にて異常なしと
最終診断し最終診
断 年 月 日
病院小児科
担当

②精密検査医療機関 (経過観察) の場合

疾患名

先天性甲状腺機能低下症疑いにて
精密検査した結果、(精密検査 指標・測定値) 高値
にて可能性が除外できず経過観察中
年 月 日
病院小児科
担当

③精密検査医療機関 (治療中) の場合

疾患名

先天性甲状腺機能低下症疑いにて精密検査した結果
(精密検査 指標・測定値) 高値にて最終診断
し加療・フォロー中
年 月 日
病院小児科
担当

年 月 日

精密検査医療機関 殿

先天性代謝異常等検査事業部会
富山県衛生研究所長

多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて（依頼）

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。
ご迷惑をおかけいたします。

精密検査を依頼しました下記の方の児については、先天性甲状腺機能低下症
マススクリーニングの結果が不一致の多胎児のため、貴院において、スクリー
ニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮いただきますようお願いい
たします。

※双胎児の一方が先天性甲状腺機能低下症である場合、他方は新生児スクリー
ニングの結果、陰性であっても、後に TSH が上昇し先天性甲状腺機能低下症の
診断になることが報告されています。（先天性甲状腺機能低下症マススクリー
ニングガイドライン(2021年改訂版)の追記より）

記

母氏名	
-----	--

< 参考資料 >

1 先天性代謝異常症等の疾患の解説

疾患名	病気の概要	主な臨床症状	発見頻度
ガラクトース血症	母乳やミルクに含まれる糖（炭水化物）は、ほとんどが乳糖であり、乳糖とはガラクトースとブドウ糖からできています。このガラクトースをうまく処理できない体質がガラクトース血症で、乳糖を除去したミルクを与えないと、肝臓の働きが低下したりします。但し、ガラクトース血症は、日本人には非常にまれです。	多くは門脈形成異常	1:3万
先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）	首の前部にある甲状腺から分泌される甲状腺ホルモンが不足する疾患です。甲状腺ホルモンは、こどもの成長（体が大きくなること）と発達（脳が大きくなること）に大事ですので、気付かずにいると、身長が伸びないとか、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなる、などの症状が出る場合があります。このため、早期に診断し、甲状腺ホルモンを薬として投与することが重要です。（医学的には、甲状腺自体に問題があるものと、中枢神経に問題がある場合とに分類されますが、症状はほぼ同じです。）	発達遅滞	1:3,000
先天性副腎過形成症	腎臓の上にある副腎から分泌される副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。副腎皮質ホルモンは、からだを元気にする作用がありますので、不足すると、ミルクを飲めなかつたり、体重が増えなかつたりします。重度の脱水になる場合もありますので、早期に診断し、副腎皮質ホルモンを薬として投与することが重要です。また、副腎皮質ホルモンが不足すると、その影響で男性ホルモンが増加してしまいます。このため、女の子では、陰核（クリトリス）が大きくなつたりすることもありますので、必要な場合は手術をすることもあります。	電解質異常 ショック	1:2万
アミノ酸代謝異常	アミノ酸とは蛋白質をつくる原料となる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、さらに細かく分類されます。		
フェニルケトン尿症	フェニルアラニンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。血液中ではフェニルアラニン濃度が高くなりますが、尿にはフェニルケトンという物質が増えるので、フェニルケトン尿症と呼ばれています。フェニルアラニンを制限したミルクをあたえることで、知能障害が予防できます。	けいれん 発達遅滞	1:6万
メープルシロップ尿症	イソロイシン、ロイシン、バリンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。この病気の場合、尿の臭いがメープルシロップに似ているため、このように呼ばれます。イソロイシン、ロイシン、バリンを制限したミルクを与えることで、重度の体調不良（ケトアシドーシス発作といいます）を予防します。	多呼吸 アシドーシス	1:156万
ホモシスチン尿症	ホモシスチンというアミノ酸が分解できない疾患です。血液中のホモシスチン濃度が高くなりますが、ホモシスチンの原料となるメチオニン濃度も高くなります。メチオニンを制限したミルクを与えることで、知能障害や脳梗塞を予防します。	遅れ 発育異常	1:78万
シトルリン血症1型	この2つは、アミノ酸を利用するときに行ける「アンモニア」の分解ができない疾患です。アンモニアは体に毒ですので、通常はすぐに分解して尿に出るようになっていますが、そこがうまく働きません。蛋白質を制限したミルクにしたり、アンモニアを処理する薬を服用したりして、重度の体調不良（高アンモニア血症）を予防します。	興奮 多呼吸 昏睡	1:26万
アルギニノコハク酸尿症			1:40万
有機酸代謝異常	有機酸とは、蛋白質を体内で処理するときに行ける物質の総称で、アミノ酸より複雑な構造をしています。有機酸が体内に増加することで、重度の体調不良を生じたりします。増加する有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。		
メチルマロン酸血症	この2つは症状や治療法が似ているので、よく一緒に取り扱われます。母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が増加することにより、重度の体調不良（ケトアシドーシス）を生じます。これを予防するために、蛋白質を制限したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。	アシドーシス 遅れ	1:12万
プロピオン酸血症			1:5万
イソ吉草酸血症	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じるイソ吉草酸という酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。	アシドーシス 体臭	1:52万

メチルクロトニルグリシン尿症	食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。生後6か月以降に感染症などに罹患した際に、重度の体調不良を生じる危険性があります。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴をうけるようにします。	筋緊張低下 ライ症候群	1:16万
ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴をうけるようにします。	重症低血糖 発達遅滞	—
複合カルボキシラーゼ欠損症	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良(ケトアシドーシス)を生じます。これを予防するために、ピオチンというビタミン剤を服用します。	湿疹 乳酸アシドーシス	1:52万
グルタル酸血症1型	食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。このため、神経の異常が生じますが、これは急激に生じたり、あるいは徐々に進行したりします。この予防のため、十分な食事カロリー摂取と蛋白質制限、ビタミン剤の投与を行います。また、感染症にかかった時は早めに点滴をうけるようにします。	アテトーゼ 遅れ	1:18万
脂肪酸代謝異常	脂肪酸とは、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割もっています。この脂肪酸の利用がうまくいかないと、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良が生じたりします。利用ができない脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。		
中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)	脂肪酸のうち、中鎖とよばれる、炭素数がそれほど多くない脂肪酸が利用できません。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のために、乳幼児のうちは、あまり長時間絶食にならないように注意し、また、感染症にかかったときは早めに点滴などをうけるようにします。	ライ症候群 SIDS	1:10万
極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)	脂肪酸のうち、極長鎖とよばれる、炭素数が多い脂肪酸が利用できません。このため、このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	低血糖、 筋肉・心 障害	1:16万
三頭酵素/長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症 (3HCP/LCHAD欠損症)	脂肪酸のうち、長鎖とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できません。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	ライ症候群 SIDS	—
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - I 欠損症 (CPT1)	脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できません。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	ライ症候群 肝障害	1:31万
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - II 欠損症 (CPT2)	脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、急に体調不良となったり、乳幼児期には突然死することさえあります。この予防のために、長鎖脂肪酸を多く含む食品を制限したり、中鎖脂肪酸を多く含む食品 (MCTミルクまたはMCTオイル) を用います。	ライ症候群 SIDS	1:26万

参考：新しい新生児マススクリーニングタンデムマス Q&A2012/厚生労働科学研究

神奈川県新生児マススクリーニングパンフレット 2011

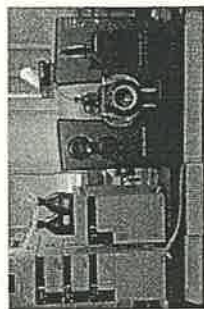
新生児マススクリーニングの新たな展開タンデムマス法の導入 (1997~2011年パイロット研究より)

タンデムマスを導入した新生児マススクリーニング有機酸・脂肪酸代謝異常って何?一般向けガイドブック/厚生労働科学研究

島根大学医学部小児科特任教授 山口清次先生コメント

採血・検体ろ紙の取り扱いについて

タンデムマス装置 (質量分析装置)

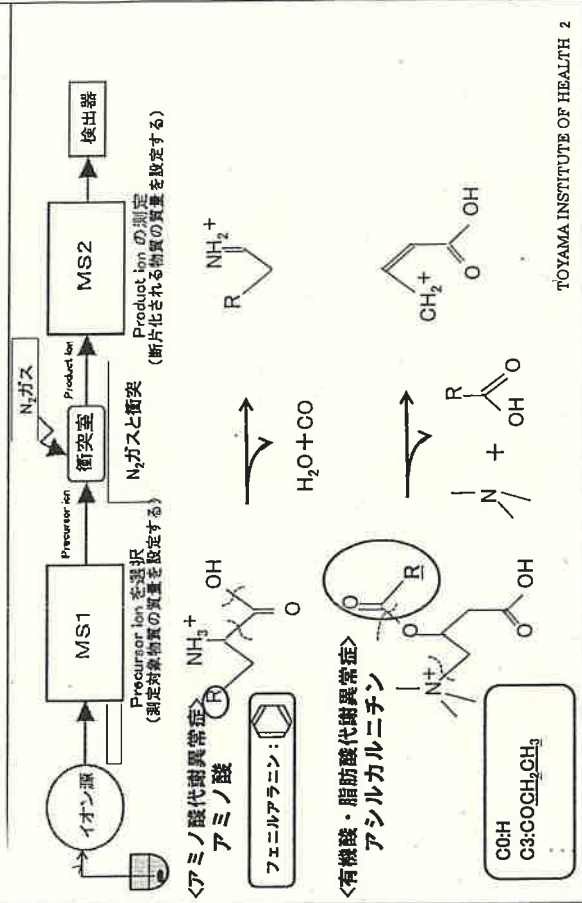


富山県衛生研究所

採血方法

- **時期**
 日齢4～6日 (出生当日は0とする)
 日齢4 (生後96時間以上、120時間未満) の採血を推奨
 哺乳後2時間前後
 沐浴後
- **低出生体重児**：出生体重 2,000g 未満
 (新生児マス・スクリーニングにおける低出生体重児の採血時期に関する指針)
 1回目採血：日齢4～6日
 2回目採血：1回目の結果にかかわらず次のうちのいずれか早い時期
 ①生後1か月 ②体重が2,500gに達した時 ③医療施設を退院する時
 【2回採血の理由】・疾患の早期発見・経過観察が不十分や生理機能の未熟性のため、一部疾患では生後早期の検査結果が、疾患を示唆する異常値を示さない。
- **哺乳状態**
 (目安) 哺乳量 100ml/kg/Dayで24時間以上
 50ml/kg/Dayで72時間以上経っていれば良
 不良または糖水のみの場合は、状態がよくなくてから
 24時間以上経過後採血

タンデムマス装置 (質量分析装置)



検体の取り扱い方

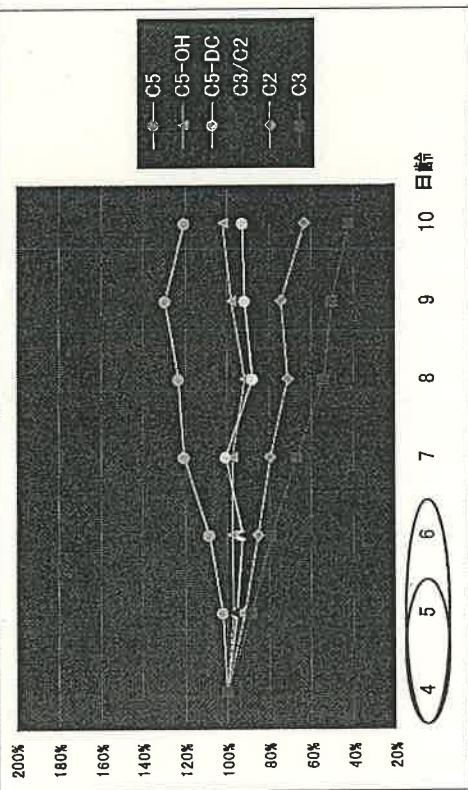
- **乾燥**
 室温で2～4時間くらい水平状態で自然乾燥
 ドライヤーで乾燥しない (熱風禁止)
 ガラス越しの日光も避ける
- **汚染防止**
 輸液、ミルク、ステロイド軟膏、手指洗剤、食器用洗剤による汚染に注意
- **送付**
 血液ろ紙は、十分乾燥させて、採血当日が遅くとも翌日の早い時点で投函する
 数日分まとめての投函は避ける
 <どうしても当日または翌日早くに投函できない場合>
 冷蔵保存
 採血後すぐや生乾きのまま冷蔵庫に入れられない
 投函し忘れに注意

・生乾きのまま、ラップに包んだり、ビニール袋に入れたり (凍結) 多湿状態となり、蒸気や失活が進む
 ・冷蔵保存でも時間ともに測定物質の変質、失活する
 ・緊急を要する患者である可能性がある
 ・検査が遅れたために、手遅れとなる可能性がある

注意点1 測定物質の変動（採血時期）

採血時日齢別ろ紙血液中のアシルカルニチン

日齢4の中央値を100としたときの増減率（札幌市衛生研究所 花井らの報告）



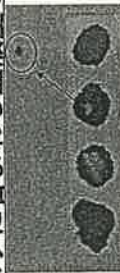
5

注意点3 採血量(1)

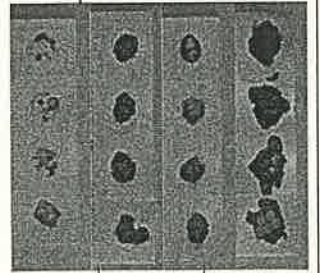
測定には、ろ紙から切り出した

直径1/8インチ(3.18mm)のディスクを使用

1ディスクに含まれる血液量を3μLとして測定物質を定量します



<よい例>



<よくない例>
真まで見みこんでいない

表と裏の両方からつけてある

何度もつけてある

このような検体では、1ディスクに含まれる血液量が3μLに満たなかったり、多くなったりするので、正確な測定ができません



ディスクの切り出し

TOYAMA INSTITUTE OF HEALTH 7

注意点2 採血方法

原則は足底（かかと）穿刺採血し、血液は直接ろ紙につける

● 手背静脈採血

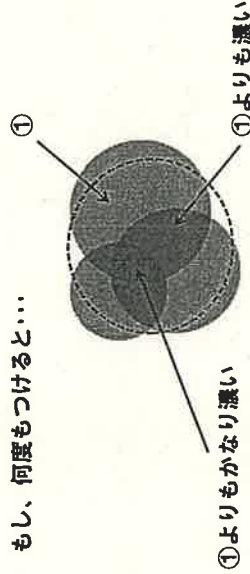
- 新生児マス・スクリーニング検査システムの手引(日本マス・スクリーニング学会誌8 Supplement2) では手背でもよい
- TSH測定時、手背採血のほうが低値となるとの報告*がある
- 毛細管の使用は避ける
- 血液スポットの中心と辺縁部分で濃さに差が出る
- 抗凝固剤（ヘパリン等）が混入する
- ろ紙にこすり付けるようにして血液をしみ込ませるとろ紙が毛羽立ち、正確な血液量が得られない
- 多くの項目で低値となるとの報告*がある

*平成19年度厚労省血液検査 河津らの調査

注意点3 採血量(2)

血液を何度もつけないでください
表と裏の両方からつけないでください

もし、何度もつけると...



①よりもかなり濃い

①よりも濃い

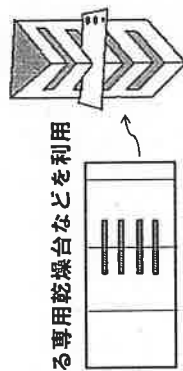
ろ紙の点線の○印は血液量の目安です
この○を血液で無理に埋めようとしないでください

TOYAMA INSTITUTE OF HEALTH 8

注意点4 乾燥

水平にして乾燥してください

もし、吊り下げなど立てた状態で乾燥したら...



INSTITUTE OF HEALTH 9

踵からの濾紙血採血のポイント・コツ

- 1) 日齢4 (生後96時間以上、120時間未満) の採血を推奨
(出生当日は0とする)
- 2) 沐浴・授乳 (2時間) 後
- 3) できれば縦抱っこしてもらおう
- 4) 踵をよく温める (ホットバツクなど活用も可)
- 5) アルコール清拭後、自然乾燥
- 6) 専用デバイスで穿刺
- 7) 出来れば1滴目はガーゼ拭き取り
次から溢れる血液を濾紙面に滴下する
- 8) 踵を濾紙に接触させない
- 9) 点線領域を満たさうとして何度もつけない (1回のみ)

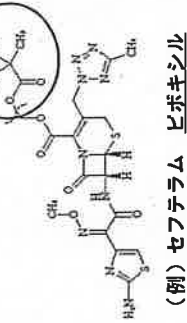
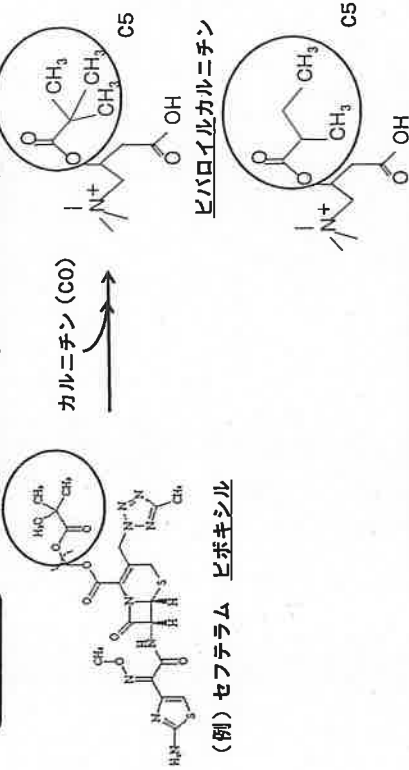
TOYAMA INSTITUTE OF HEALTH¹¹

注意点5 抗生物質投与の影響

ピボキシル基のある抗生物質の使用

フロモックス
メイアクト
トミロンなど

→C5測定値が高くなる...イソ吉草酸血症偽陽性
C0低くなる...低カルニチン血症



動画

新生児スクリーニングのための採血のこつ

大分市医師会立アルメイダ病院 臨床検査部 作成

(大分市医師会立アルメイダ病院臨床検査部サイト)
<https://www.almeida-hospital.com/teamintroduction03.html>

(動画)

<https://www.almeida-hospital.com/img/bumon/movie-saiketu.wmv>

TOYAMA INSTITUTE OF HEALTH 12

3 各関係機関別先天性代謝異常等検査事業の実際の流れ(再掲)

採血医療機関

1 検査用紙等

検査用紙等に不足が生じたときは、採血医療機関の住所を管轄する厚生センター・支所（ただし、富山市の採血医療機関は子育て支援課）へ連絡する。

- 検査用紙 ①「検査説明用パンフレット」
 ②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(3枚複写)」(様式2)
 ③「先天性代謝異常等検査採血用紙」(様式3)
 ④「検体送付用封筒」(様式4)

【ろ紙の取り扱い(使用期限、保管方法等)について】

- ① 検査ろ紙が届いたら、箱に配布日を「令和 年 月 配布分」とご
- ② 直射日光の当たらない場所で保管してください。
- ③ 使用期限は、製造日から5年間で推奨しています。
- ④ 使用期限を過ぎたろ紙は、廃棄してください。
- ⑤ 製造日の見方

9	5	04	1N
↓	↓	↓	↓
↓	↓	↓	TRK 管理番号
↓	↓	↓	4月(製造月:2桁)
↓	↓	↓	固定番号
2009年(製造年:西暦末尾)			

2 採血の実施

(1) 正常・再採血・再検査の場合

1) 初回採血(日齢4~6日 ※日齢4日(生後96時間以上、120時間未満)の採血を推奨)

- ① 保護者に事業の趣旨及び検査後の対応を説明書を用いて説明し、検査の希望を確認する。
- ② 「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(3枚複写)」(様式2)により検査の申し込みを受ける。

【先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(様式2)の留意事項】

- ・申込書兼同意書の提出は必須
- ・退院後の連絡先等、記入漏れがないようにする
- ・検査申込書兼同意書のうち1枚目は採血医療機関控、2枚目は検査機関提出用、3枚目には本人控とし、採血医療機関名等を記入し、検査機関へ提出する。
- ・保護者に対する検査結果の通知について、再検査又は精密検査の場合は、速やかに採血医療機関から、退院後の連絡先に連絡することについて、確認しておく。
- ・また、要精密検査となった場合は、必要時、県厚生センター・保健所等から連絡し、保健師が相談等の支援を行うことも説明しておく。
- ・検査を終えた血液ろ紙の使用についても趣旨を説明し、同意欄の記載を依頼する。また、撤回書についても説明しておく。

③ 児の採血を行い、採血用ろ紙に塗布する。(採血については16ページ参照)

採血用ろ紙(様式3)の留意事項

- ・採血用ろ紙に必要事項を記入し、4枚のうち複写1枚目を採血医療機関控とし保管する。
- ・記入事項等について「検査申込書兼同意書」(様式2)と十分にチェックし、記入洩れ又は記入誤りのないように留意する。

④ 採血用ろ紙に「検査申込書兼同意書」(様式2)の複写紙2枚目を添えて、指定の「検体送付用封筒」(様式4)で検査機関へ遅くとも日齢8~9日までに到着するように速やかに送付する。採血してから検体が検査機関に到着するまで、日数が多くかかった場合は、検体不備となるので留意する。

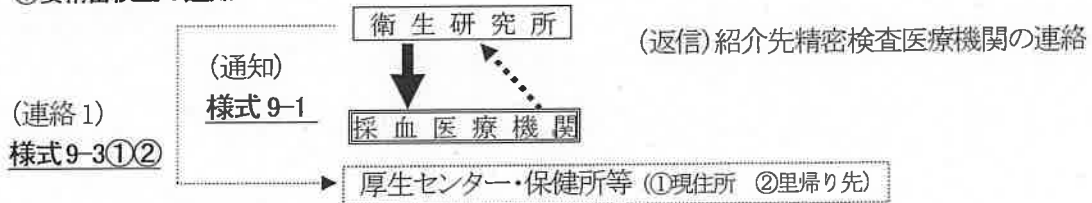
2) 正常の場合の結果の説明

- ① 検査機関からの「先天性代謝異常等検査結果票(医療機関控用・受診者用)」(様式6)を確認し、受診者用を保護者に渡して結果を説明する。

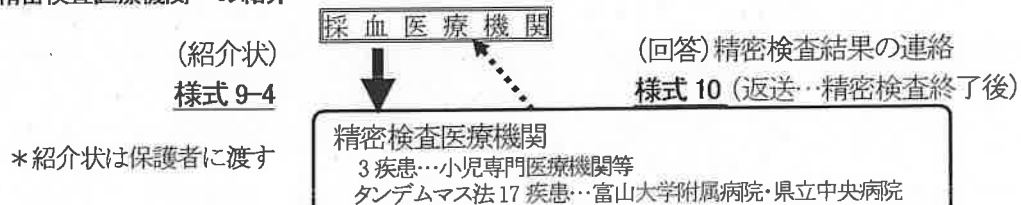
図 母子健康手帳(該当ページ)

【要精密検査の場合の連絡様式】

①要精密検査の通知



②精密検査医療機関への紹介



検査機関

(1) 正常・再採血・再検査の場合

1) 初回検査及び結果の送付

- ①採血医療機関から送付された検体等をもとに「検体受付リスト」(様式 12)を作成し、速やか検査を行う。検査項目、再検査基準値及び要精密検査基準値は、別に定める。
- ②検査の結果を速やかに採血医療機関に送付する。

【検査の結果】 医療機関通知「先天性代謝異常等検査結果報告書」(様式 5)
個人結果通知「先天性代謝異常等検査結果票(医療機関控用・受診者用)」(様式 6)

[1]正 常 … 終了
[2]要再採血 … 検体不備等 通知「先天性代謝異常等検査の再採血について」(様式 7)
[3]要再検査 … 疑陽性 通知「先天性代謝異常等検査の再検査について」(様式 8)

- ③検査終了後、先天性代謝異常等検査結果一覧(様式 12)の検査結果を確認する。
- ④「検査申込書兼同意書」(様式 2)と検査後の検体(4℃以下)は、5年間保管する。
- ⑤当月に実施した検査の結果(様式 13)を翌月 10 日までに県へ報告する

2) 再採血ならびに再検査の場合

- ①再採血の場合は、通知「先天性代謝異常等検査の再採血について」(様式 7)、再検査の場合は、通知「先天性代謝異常等検査の再検査について」(様式 8)を速やかに採血医療機関に送付する。
- ②再検査を行い、下記の処理を行う

【再採血・再検査の結果】

正常 … [1]正常と同様
要再採血・要再々検査 … [2][3]と同様
要精密検査 … 緊急に精密検査を要する基準以上、または疑陽性による再検査でさらに疑陽性の基準以上の場合(基準は 19 ページ参照) (2)要精密検査の場合へ

(2) 要精密検査の場合

- ①直ちに採血医療機関に連絡し通知「先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について」(様式 9-1、様式 9-2)を送付するとともに、厚生センター・保健所等へも通知(様式 9-3)を送付する。
- ②保護者への事後指導の充実と事業の精度管理、未受診の早期把握を図るため、採血医療機関から紹介先の精密検査医療機関を確認(様式 9-2)し、精密検査医療機関に、精密検査の依頼(様式 9-5)(タンデムマス法についてはタンデム質量分析測定結果の連絡(様式 11))により、精密検査結果の返信(回答)(様式 10)を依頼する。併せて、精密検査結果の母子健康手帳への記載を依頼する。

【先天性甲状腺機能低下症マスキングの結果が不一致の多胎児の取り扱い】

・精密検査医療機関において、スクリーニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮するよう、精密検査の依頼(様式 9-5)に併せ、依頼文書(様式 17)を発出する。

(4) 精密検査未受診の場合

- ①精密検査医療機関から、概ね半年経過しても精密検査の結果(様式 10)の送付が無い場合は、精密検査医療機関に状況を確認する。
- ②採血医療機関に、精密検査が未受診である旨を伝え、状況を確認する。
- ③厚生センター・保健所等へ精密検査が未受診である旨を伝え、支援状況等を確認し、状況確認ならびに受診勧奨を依頼する。

3 検査実施報告

- ①当月に実施した検査の結果を翌月 10 日までに県子育て支援課へ報告(様式 13-3)する。
- ②当年に実施した検査ならびに累積の検査結果を翌年 6 月までに県子育て支援課へ報告する。

精密検査医療機関

(1) 精密検査の受診

「精密検査医療機関」

- ・小児専門医療機関 … 従来の3疾患(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)
- ・富山県立中央病院および富山大学附属病院 … タンデムマス法による17疾患
- ・専門医療機関 … 特殊検査提供施設等

- ①精密検査医療機関は、保護者が持参した紹介状(様式9-4)ならびに、検査機関から連絡をうけた精密検査依頼(様式9-5)(タンデムマス法については様式11)を確認し、精密検査を実施する。
- ②特殊な検査を要するタンデムマス法による17疾患等については、必要に応じて専門医療機関(特殊検査提供施設)と連携し、適切に対応する。
- ③精密検査医療機関は、検査値や診断名等の結果(様式16)を母子健康手帳に貼付する。結果の貼付においては保護者の同意を得る。
- ④精密検査医療機関は、精密検査の結果(様式10)を検査機関へ報告する。
なお、精密検査の結果については、診断や治療方針がつき次第報告を行うこととし、経過を診ている場合等は、概ね半年くらいを目途に報告を行う。

(2) 精密検査未受診の場合

- ①検査機関から精密検査依頼(様式9-5)を受理しているにもかかわらず、受診がない場合は、検査機関へ連絡する。
- ②採血医療機関から連絡をうけている場合は、採血医療機関に連絡をし、未受診である旨を伝え、状況確認を依頼する。

【未受診者の把握】

- ①精密検査医療機関に、受診予定の子(採血医療機関から連絡を受けた、検査機関から精密検査依頼(様式9-5)の送付があった等)が受診しない。
- ②検査機関に、精密検査医療機関から精密検査結果の報告(様式10)が返ってこない。
- ③厚生センター・保健所等で、精密検査の連絡(様式9-3、様式9-6)や未熟児等出生連絡票で相談や家庭訪問等を行い、受診勧奨しているが受診しない。

(3) 要治療者のフォロー

先天性代謝異常等に係る医療の給付に関する費用については、「小児慢性特定疾病医療費助成事業」の申請を勧奨し、医療の援護を行う。

【小児慢性特定疾病医療費助成事業申請窓口】

住所地を管轄する県厚生センター・支所、富山市保健所に申請を行う

新川厚生センター … 黒部市、入善町、朝日町	高岡厚生センター … 高岡市
魚津支所 … 魚津市	射水市所 … 射水市
中部厚生センター … 滑川市、舟橋村、上市町、立山町	氷見支所 … 氷見市
富山市保健所 … 富山市	砺波厚生センター … 砺波市、南砺市
	小矢部支所 … 小矢部市

【要精密検査の場合の連絡様式】

②精密検査医療機関への紹介

(紹介状)
様式9-4

* 紹介状は保護者に渡す

採血医療機関

精密検査医療機関
3疾患…小児専門医療機関等
タンデムマス法17疾患…富山大学附属病院・県立中央病院

(回答)精密検査結果の連絡
様式10(返送…精密検査終了後)

③精密検査医療機関への精密検査結果の照会

※衛生研究所からも精密検査医療機関へ精密検査を依頼(検査値の連絡)

(連絡2)
様式9-6①②
(結果連絡)
様式10(写)

(照会)
様式9-5
(タンデムマス法)精密検査医療機関
様式11
(依頼)様式16

厚生センター・保健所等 ①現住所 ②里帰り先

(回答)精密検査結果の連絡
様式10(返送…精密検査終了後)

県・厚生センター（保健所等）、市町村

(1) 検査用紙等配布

県は、検査用紙等を採血医療機関の住所地を管轄する厚生センター・支所を通じ、採血医療機関へ配布する。ただし、富山市の採血医療機関には、子育て支援課から直接配布する。

- 検査用紙
- ①「検査説明用パンフレット」（様式1）
 - ②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書（3枚複写）」（様式2）
 - ③「先天性代謝異常等検査採血用ろ紙」（様式3）
 - ④「検体送付用封筒」（様式4）

【ろ紙の取り扱い(使用期限、保管方法等)について】

- ① 検査ろ紙が届いたら、箱に配布日を「令和 年 月 配布分」とご記入する。
- ② 直射日光の当たらない場所で保管してください。
- ③ 使用期限は、製造日から5年間を推奨しています。
- ④ 使用期限を過ぎたる紙は、廃棄してください。
- ⑤ 製造日の見方

9 5 04 1N ←
↓ ↓ ↓ ↓
↓ ↓ ↓ TRK 管理番号
↓ ↓ 4月(製造月:2桁)
↓ 固定番号
2009年(製造年:西暦末尾)

TEST PAPER

ADVANTEC®

GRADE PKU s

SIZE

QUANTITY 200枚

95041N

Toyo Roshi Kaisha, Ltd. Made in Japan

ADVANTEC is the trademark/registered trademark in Japan and other countries of Toyo Roshi Kaisha, Ltd. and its group companies.

(2) 要精密検査の場合（厚生センター・保健所等）

- ① 要精密検査の連絡（様式9-3ならびに様式9-6）があった者について、採血または精密検査医療機関から依頼があった場合は、採血または精密検査医療機関等と密な連携をとり、保護者の相談に応じ、精密検査や治療等が円滑に受けられるよう支援する。
- ② また、必要時、管轄市町村が、採血または精密検査医療機関から、未熟児等出生連絡票により連絡を受けていないか確認し、市町村と連携し、保護者の不安の軽減や受診支援、養育指導等を行う。

(3) 精密検査未受診の場合（厚生センター・保健所等）

検査機関から精密検査が未受診の連絡を受けた場合は、状況確認ならびに受診勧奨を行い、結果を検査機関に報告する。また、受診がスムーズに行われるよう精密検査医療機関との調整を行う。

(4) 要治療者のフォロー（厚生センター・保健所、市町村）

先天性代謝異常等に係る医療の給付に関する費用については、「小児慢性特定疾病医療費助成事業」の申請を勧奨し、医療の援護を行う。

(5) 精度管理

- ① 県は、検査機関の検査精度の維持向上を図るため、スクリーニング検査に関する精度試験等を外部の精度管理機関に委託して実施する。
- ② 検査機関、精密検査医療機関等から報告を受けた事業の結果を、別に定める富山県先天性代謝異常等検査事業部会に諮り、事業の進捗状況、成果を評価し、精度管理を行う。

富山県周産期保健医療協議会 部会設置要綱

(趣 旨)

第1条 富山県周産期保健医療協議会規則第7条に基づき、富山県周産期保健医療協議会に、富山県HTLV-1母子感染対策部会及び富山県先天性代謝異常等検査事業部会（以下「部会」という。）を設置する。

(所掌事務)

第2条 部会は、HTLV-1母子感染対策の体制の整備及び先天性代謝異常等検査事業の推進のための重要事項について専門的に調査審議するものとする。

(組 織)

第3条 部会の委員は、保健医療関係者のうちから知事が任命する。

(任 期)

第4条 委員の任期は、2年とする。ただし、補欠の委員の任期は、前任者の残任期間とする。

2 委員は、再任されることができる。

3 委員の任期が満了したときは、当該委員は、後任者が任命されるまで引き続きその職務を行うものとする。

(役 員)

第5条 部会に、部会長を置き、委員の互選によりこれを定める。

2 部会長は、会務を総理し、部会を代表する。

3 部会長に事故があるときは、あらかじめ部会長の指名する委員が、その職務を代理する。

(会 議)

第6条 部会は、部会長が招集し、その会議の議長となる。

(委員以外の者の出席)

第7条 部会は、必要に応じ、委員以外の者の出席を求め、説明又は意見を聴くことができる。

(庶 務)

第8条 部会の庶務は、厚生部子育て支援課において処理する。

(細 則)

第9条 この要綱に定めるもののほか、部会の運営に関し、必要な事項は、部会長が別に定める。

附 則

1 この要綱は、制定の日から施行する。

2 この要綱の施行後、最初に委嘱される委員の任期は、第4条第1項の規定にかかわらず、平成27年6月30日までとする。

富山県先天性代謝異常等検査事業部会委員名簿

令和4年12月16日

区分		氏名	職名
採血医療機関	産婦人科医療機関	中島 正雄	なかしま産婦人科 院長
	富山県立中央病院	炭谷 崇義	富山県立中央病院 産婦人科部長
	富山大学附属病院	米田 哲	富山大学学術研究部医学系 産科婦人科学 診療教授
精密検査 治療機関	富山県立中央病院	畑崎 喜芳	富山県立中央病院 理事・小児科部長
	日本マス・スクリーニング学会 評議委員（富山県立中央病院）	五十嵐 登	富山県立中央病院 小児科部長
	富山大学附属病院	足立 雄一	富山大学学術研究部医学系 小児科学教授
	富山大学附属病院	吉田 丈俊	富山大学学術研究部医学系 小児科学教授・周産母子センター長
富山県産婦人科医会		伏木 弘	富山県産婦人科医会長 (伏木医院 院長)
検査機関	富山県衛生研究所	笹島 仁	富山県衛生研究所 次長
行政機関	富山県厚生センター 所長・支所長会代表	土肥 裕美子	富山県厚生センター所長・支所長会代表 (富山県新川厚生センター魚津支所長)

【コンサルタント医】

厚生労働科学研究「マススクリーニング研究班」 分担研究者 日本マス・スクリーニング学会理事	重松 陽介	福井大学医学部小児科 客員教授
--	-------	-----------------

＜オブザーバー＞

富山県厚生センター・支所
富山市

富山県先天性代謝異常等検査事業マニュアル

(第5版)

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課

令和5年3月

〒930-8501 富山市新総曲輪1-7

電話 076-444-3226 (直通)