

先天性代謝異常等検査の実施状況

1. 先天性代謝異常等検査

「三重県先天性代謝異常等検査事業実施要綱」(別添1)により実施。平成25年3月以降に出生した児から、タンデムマス法を導入。

先天性甲状腺機能低下症(TSH)、先天性副腎過形成症(17-OHP)、ガラクトース血症(Gal)、タンデムマス法(17疾患)を岐阜県公衆衛生検査センターにおいて実施している。

(別添2) 先天性代謝異常等検査の流れ

2. 令和2年度 先天性代謝異常等検査実施結果

検査項目	検査検体数			検査成績報告数			
	初回受付 検体数	再検受付 検体数	検査延数	正常数	再採血数		要精密 検査数
					判定結果 によるもの	検体不備 によるもの	
TSH (累計)	12,017	598	12,615	12,156	433	3	23
17-OHP (累計)	12,017	290	12,307	12,116	184	3	4
Gal (累計)	12,017	251	12,268	12,198	63	3	4
アミノ酸 代謝異常 (累計)	12,017	192	12,209	12,199	4	3	3
有機酸 代謝異常 (累計)	12,017	199	12,216	12,203	9	3	1
脂肪酸 代謝異常 (累計)	12,017	191	12,208	12,196	3	3	6

3. 検査機関の外部委託について

平成30年度まで三重県保健環境研究所において行われていたタンデムマス法(17疾患)及び酵素法(ガラクトース血症)、三重大学において行われていた先天性甲状腺機能低下症及び先天性副腎過形成症について、平成31年3月26日より一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センターに委託している。(令和4年4月1日～ 契約更新予定)



三重県先天性代謝異常等検査事業実施要綱

(目的)

第1条 本事業は、異常に気づかず放置すると知的障がいや乳幼児突然死等を引き起こす可能性がある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について、新生児の段階で血液によるマス・スクリーニング検査（以下「検査」という。）を実施し、異常の早期発見、早期治療につなげ、障がい等を予防することを目的とする。

(実施主体)

第2条 本事業は、三重県（以下「県」という。）が実施する。

(協力機関)

第3条 協力機関は、市町、公益社団法人三重県医師会、一般社団法人三重県病院協会、三重県産婦人科医会、国立大学法人三重大学などとする。

(検査の対象疾患及び検査方法)

第4条 検査対象疾患及び検査方法は、別表のとおりとする。

(対象者)

第5条 検査の対象者は、原則として三重県内の新生児（以下「児」という。）のうち、児の保護者（以下「保護者」という。）が検査を希望する者とする。

(実施機関)

第6条 本事業の実施機関は、次のとおりとする。

- 1 検査にかかる採血は、医療機関（以下「採血医療機関」という。）が行う。
- 2 スクリーニング検査機関（以下「検査機関」という。）は、知事が適当と認め、検査を委託した検査機関とする。
- 3 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。）は精密検査実施可能な医療機関とする。ただし、特殊な検査を要する確定診断については、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。

(検査の実施)

第7条 検査は、次のとおり関係機関相互の協力により実施するものとする。

- 1 県は、市町を介して「先天性代謝異常等検査申込書」（様式1）を保護者へ配布する。
- 2 検査機関は、「先天性代謝異常等検査採血用ろ紙」（様式2）、「先天性代謝異常等検査依頼書」（様式3及び3の2）及び「検体送付用封筒」（様式4）を採血医療機関へ配布する。
- 3 採血医療機関
 - (1) 採血医療機関の医師は、保護者に本事業の趣旨及び検査後の対応を事前に説明し、「先天性代謝異常等検査申込書」により検査の希望を確認する。

- (2) 検査を希望する保護者から「先天性代謝異常等検査申込書」を受理し、保管する。
- (3) 別に定める「先天性代謝異常等検査採血実施要領」に基づき児の採血を行う。採血した血液は、「先天性代謝異常等検査採血用ろ紙」に塗布し、当該ろ紙の複写紙1枚目を採血医療機関で保存し、残りのろ紙に「先天性代謝異常等検査依頼書」の複写紙2枚目を添えて、指定の封筒にて検査機関へ速やかに送付する。検査機関への検体の到着が、採血後8日以上遅れた場合は検体不備とする。
- (4) 検査機関からの「先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票」（以下「スクリーニング結果」という）（様式7）を確認し、結果に異常があった場合は保護者に通知する。
 - ア 再検査の通知（様式5）があった者に対しては、保護者に連絡を行い、速やかに再採血を行う。
 - イ 要精密検査の通知（様式8）があった者に対しては、保護者に検査の結果を説明した後、速やかに精密検査可能な医療機関を紹介するなど適切な指導を行う。

4 検査機関

- (1) 採血医療機関から送付された検体の検査を速やかに行うとともに、スクリーニング結果（様式7）を速やかに該当採血医療機関に通知する。
- (2) 検査項目は別表のとおりとする。
- (3) 先天性代謝異常等検査台帳（様式10）を作成し、検査終了後検査結果を確認し、台帳に記録する。
- (4) 検査の結果、再検査となった場合は、再検査通知（様式5）を速やかに該当採血医療機関へ通知する。
- (5) 検査の結果、要精密検査となった場合は、直ちに採血医療機関に電話による連絡、及び様式8を速達で送付するとともに、県へ連絡（様式9）する。
- (6) 採血不備などによる検査不能な検体があった場合は、直ちに採血医療機関に再採血依頼（様式6）する。
- (7) 検査後の検体は、 -20°C 以下で1年間保管する。
- (8) 検査機関は、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。

5 精密検査医療機関

- (1) 精密検査医療機関は、スクリーニング検査の結果、要精密検査となった児に精密検査を実施する。必要に応じて、全国ネットワーク（確定診断のための特殊検査提供施設）と連携し、適切に対応する。

- (2) 精密検査医療機関は、保護者への事後指導の充実及び事業の精度管理のため、県から精密検査結果報告(様式11)で依頼のあった精密検査の結果を精密検査結果報告書(様式12)により県へ報告する。

6 県

- (1) 県は、検査機関から要精密検査の通知を受けた場合は、当該児の現在地を確かめ、精密検査医療機関に対し、精密検査結果報告(様式11)により当該児の精密検査結果の報告を依頼し、必要に応じて当該保護者に対し、保健所及び市町と連携し事後指導等を行う。

- (2) 県は、精密検査医療機関から報告を受けた精密検査結果を「先天性代謝異常等精密検査結果表」(様式14)に集計し、検査機関に報告する。

(文書等の保存及び廃棄)

第8条 検査に係る文書及び電子データは年度毎に保存し、当該年度末の翌日から起算して5年を経過したものは、年度単位で廃棄するものとする。

(協力依頼及び周知)

第9条 県は、本事業の意義が母親等に十分理解されるよう、次のとおり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) 三重県医師会を通じ、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) 市町が実施する母子保健指導、母子保健推進員の活動等において、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) 県広報等による普及啓発を図る。

(費用の負担)

第10条 検査にかかる費用の負担は、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(再採血を含む。)及び検体の検査機関への送付に要する費用は、保護者の負担とする。
- (3) 検査結果の通知にかかる費用は、検査機関の負担とする。
- (4) 精密検査にかかる費用は、全て保護者の負担とする。

(事業の精度管理)

第11条 県は、検査機関及び精密検査医療機関から報告を受けた事業の結果を集計・分析し、別に定める三重県医療審議会周産期医療部会に諮り、検査の精度管理、療養支援体制等の維持管理を行うものとする。

(実施上の注意事項)

第12条 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。

(その他)

第13条 この要綱に定めるもののほか、本事業の実施に関し、必要な事項は別に定めるものとする。

附 則 この要綱は、平成25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24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25年6月30日をもって廃止するものとする。

附 則 この要綱は、平成26年4月1日から施行する。

附 則 この要綱は、平成29年4月1日から施行する。

附 則 この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

附 則 この要綱は、平成31年3月26日から施行する。

この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、なお従前の例による。

<先天性代謝異常等検査の流れ>

① 申込み

あかちゃんの保護者

様式1

② 採血・発送

採血医療機関

様式3

③ 受付・仕分け

岐阜県公衆衛生
検査センター
(タデム・マス⑩)
ガラクトース⑩、
TSH⑩、
17-OHP⑩

④ 検査(20疾患)

⑤ 結果通知

様式9、13

様式5、6、7、8

採血医療機関

⑥ 精検結果照会

子育て支援課

・精検が必要な児について、3~4月に1度(8、12、4月)精検結果を病院へ照会。

様式11

⑦ 精検結果回答

確認検査機関
(三重大、コンサル病院)

・コンサル … 市立四日市、県総医、三重大、三重病、伊勢日赤。

※ 通常1か月検診で説明

様式12

⑧ 年報とりまとめ

子育て支援課

・「三重県の母子保健」に掲載。
・4月厚生労働省報告。

様式14

⑨ 精検結果提供

岐阜県公衆衛生
検査センター

・5月、結果取りまとめ、情報提供。

- 様式1 検査申込書 (申込書は採血医療機関で保管)
- 様式2 ろ紙
- 様式3 検査依頼書
- 様式4 封筒
- 様式5 再検査通知
- 様式6 再採血通知
- 様式7 結果票
- 様式8 要精密通知
- 様式9 検査結果速報
- 様式10 検査台帳
- 様式11 検査結果報告依頼
- 様式12 検査結果報告書
- 様式13 実施状況報告書(月報)
- 様式14 検査結果表

③ ~④ (再掲)

- ③ 受付・仕分け
採血医療機関等から指定の封筒で検体が届く。
先天性代謝異常等検査台帳へ転記。
- ④ 検査
タデム・マス⑩、ガラクトース⑩、TSH⑩、17-OHP⑩の検査。台帳整理。
- ⑤ 結果発送
採血医療機関等に結果を通知。子育て支援課に速報、月報を報告。



先天性代謝異常等検査結果

区分	(件、人)													
	平成19年度	平成20年度	平成21年度	平成22年度	平成23年度	平成24年度	平成25年度	平成26年度	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度
総検査実施件数	17,649	17,572	17,193	16,920	16,652	16,208	15,907	15,517	15,393	14,831	14,107	13,863	13,483	12,615
検査実施実人員	17,101	17,033	16,690	16,376	16,148	15,764	15,298	14,927	14,827	14,276	13,595	13,313	12,868	12,017
再採血による再検査実施人員	548	539	503	544	504	444	609	590	566	555	512	550	615	598
患者数	8	7	10	8	6	4	10	10	6	7	9	13	15	9
フェニルケトン尿症	1	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	1	0	1
メーブルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ガラクトース血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0
先天性副腎過形成症	1	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	4	0	0
先天性甲状腺機能低下症	6	7	10	8	6	4	7	9	6	5	5	5	10	7
その他代謝異常症						0	1	0	0	1	1	2	5	1

* 神経芽細胞腫検査については、平成17年度から廃止 * 平成24年度 (H25.3) タンデム導入 * 平成30年度 (H30.4) からCPT2欠損症追加

(別添3)

