

(健Ⅱ 2)

平成30年4月3日

都道府県医師会担当理事 殿

日本医師会常任理事

温泉川 梅代



### 先天性代謝異常等検査の実施について

時下益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

今般、標記の件について、厚生労働省子ども家庭局母子保健課長より、各都道府県等母子保健主管部（局）長宛通知がなされ、本会に対しても周知協力方依頼がありました。

本件は、新生児の先天性代謝異常等は、血液によるマススクリーニング検査を実施し、疾病を早期に発見することにより生涯にわたって知的障害などの発生を予防することから、本事業のより一層の充実と適正な実施が図られるよう示すものであります。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、本検査が適切に実施されるよう、貴会管下郡市区医師会及び関係医療機関等への周知協力方よろしくご高配のほどお願い申し上げます。

子母発 0330 第 2 号  
平成 30 年 3 月 30 日

公益社団法人 日本医師会会長 殿

厚生労働省子ども家庭局母子保健課長  
( 公 印 省 略 )

先天性代謝異常等検査の実施について

母子保健事業の推進については、かねてより特段の御配慮をいただいているところであり、深く感謝申し上げます。

今般、先天性代謝異常等検査の実施につき、別添のとおり各都道府県、保健所設置市及び特別区母子保健主管部（局）長宛て通知いたしました。

貴職におかれましても、貴会会員に御周知いただくとともに、今後の母子保健事業の円滑な実施に御協力いただきますようお願いいたします。

子母発0330第2号

平成30年3月30日

都道府県  
各 母子保健主管部（局）長 殿  
指定都市

厚生労働省子ども家庭局母子保健課長  
(公印省略)

#### 先天性代謝異常等検査の実施について

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、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を予防することが可能である。

このため、各都道府県及び指定都市におかれては、昭和52年度から新生児に対し血液によるマススクリーニング検査事業を実施し、疾病の早期発見・早期治療に取り組んでいただいているところである。

本事業は、平成13年度に一般財源化され、所要の財源について地方交付税措置されているところであるが、今般、事業の適正な実施を図るため、別紙のとおり定めたので、通知する。

なお、本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項に規定する技術的な助言として発出するものであることを申し添える。

## 別 紙

### 先天性代謝異常等検査の実施について

#### 1 目 的

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、放置すると知的障害などの症状を来すので、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、異常を早期に発見し、その後の治療・生活指導等につなげることにより生涯にわたって知的障害などの発生を予防することを目的とする。

#### 2 実施主体

事業の実施主体は、都道府県及び指定都市とする。

#### 3 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。

#### 4 検査対象者

検査対象者は、新生児とする。

#### 5 検査機関

検査は、各都道府県又は指定都市の地方衛生研究所等の機関又は検査を適切に実施できる機関に委託するものとする。

#### 6 検査の実施等

(1) 検査機関は、以下のことを実施すること。

ア 医療機関等から送付された検体(新生児から採取した血液を代謝異常検査用濾紙にしみこませたもの)について速やかに検査を行うものとする。

採血不備等により検査不能な検体があった場合は、直ちに採血した医療機関等に対し、再採血を依頼すること。

イ 検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

ウ 検査終了後、その結果を速やかに当該医療機関等へ通知すること。

なお、異常又は異常の疑いのある事例については、早期治療の重要性に鑑み、医療機関への通知に当たっては、当該新生児の保護者に迅速かつ的確に伝達できるよう医療機関等への通知方法に配慮すること。

(2) 実施主体は、以下のことを実施すること。

ア 異常又は異常の疑いのある事例について、当該新生児の保護者に対し精

密検査を受けることができる医療機関を紹介するなど精密検査を受けるよう勧奨するとともに、診断結果の把握を行うものとする。

イ 対象疾病の患者であると確認された新生児及び保護者の氏名等の情報を把握するため、患者台帳を作成するなどにより、継続的な治療が行われるよう、予後の把握に努めること。また、新生児等が住居を変更した場合も対応できるよう、都道府県及び指定都市間の連絡体制に配慮すること。

ウ 検査の実施状況（検査実施数、検査異常者数（疑いを含む）、疾病別患者数等）を別に定めるところにより本職あて報告するものとする。

## 7 精度管理の実施

実施主体は、本事業の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適当と認める精度管理機関に次に掲げる事項を委託して行い、その結果に基づき、検査機関に対し、必要な指導を行うものとする。また、外部精度管理を実施する他に内部精度管理を実施するよう努めること。

ア 検査に関する精度の維持向上を図るための精度管理試験

イ 必要な技術指導及び研修

ウ その他精度管理上必要なもの

## 8 関係機関との連携

実施主体は、検査の結果、異常又は疑いの認められた場合は、直ちに採血した医療機関等を通じ専門医療機関の紹介等適切な措置をとるとともに、中核市等の保健所へ連絡する等事後指導に万全を期すよう配慮すること。

## 9 医療機関等への協力依頼

本事業を円滑に行うため、あらかじめ関係医師会等と十分協議し、医療機関等への協力を依頼すること。

## 10 周知徹底

先天性代謝異常等検査の意義等が妊産婦に十分に理解されるよう、あらゆる機会を活用し、その周知徹底を図ること。

## 11 実施上の留意事項

本事業の実施にあたっては、責任ある体制を確保し、新生児及び保護者のプライバシーには十分留意することし、自治体間の連携にあたっては、保護者の同意を得て行うこと。

## 別 表

検査対象疾病名	検査方法
先天性甲状腺機能低下症	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、 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）	タンデムマス法