

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱

昭和53年1月23日52衛公母発第538号
平成31年2月5日30福保子家第1503号
令和3年3月24日2福保子家第1924号
最終改正 令和4年2月17日3福保子家第1902号

第1 目的

新生児に対し、健康診査の一つとして、先天性代謝異常等のマス・スクリーニング検査（以下「検査」という。）を行い、疾病の早期発見・早期治療により知的障害等の心身障害の発生を防止し、これにより、新生児の健康の保持増進を図ることを目的とする。

第2 実施主体

東京都とする。

第3 対象

原則として、都内で出生した新生児とする。

第4 対象疾病

別表のとおり

第5 実施方法

検査は以下の方法により実施する。

1 申込み

- (1) 本事業に協力する都内の病院、診療所及び助産所（以下「採血医療機関」という。）は、「先天性代謝異常等検査のお知らせ」（様式1）により、本検査の趣旨等を新生児の保護者に説明する。
- (2) 採血医療機関は、検査を希望する新生児の保護者に「先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙」（様式2。3枚複写。以下「申込書」という。）を渡す。
- (3) 検査を希望する新生児の保護者は、申込書に必要事項を記入し、採血医療機関に申込書を提出する。
- (4) 採血医療機関は、申込者に保護者控えを渡し、医療機関控えは当該採血医療機関で保管する。

2 採血及び検体送付

- (1) 採血医療機関は、生後5日から7日（生まれた日を1日とする。）の新生児から採血を行うこととする。
- (2) 採血医療機関は、採取した血液を申込書（検査機関送付用）に染み込ませたもの（以下「検体」という。）を速やかに検査機関へ送付する。

3 検査

- (1) 検査機関は、都が別途委託契約するものとする。
- (2) 検査機関は、採血医療機関から送付された検体について、速やかに検査を実施する。

(3) 検査は、別表に定める方法により行うものとする。

4 結果報告

検査機関及び採血医療機関は、次により検査の結果を速やかに新生児の保護者に通知する。

(1) 異常がない場合

ア 検査機関は、「先天性代謝異常等検査報告書」(様式3。以下「報告書」という。)(医療機関用)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、報告書(保護者用)により新生児の保護者に通知する。

(2) (1)のうち、低出生体重児(出生体重2,000g未満の児)及び哺乳状況が不良である児の場合

ア 検査機関は、報告書(医療機関用)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に2回目検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

2回目検査の結果異常がない場合は、4(1)に準じて通知する。

(3) 再検査を必要とする場合

ア 検査値に異常があった場合

(ア) 検査機関は、報告書(医療機関用)、陽性基準(様式3-別紙)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に再検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

イ 検査不能の場合(再採血)

(ア) 送付された検体の不備により検査ができない場合、検査機関は報告書(医療機関用)により採血医療機関に連絡する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に再採血について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

ア、いずれの場合も、再検査の結果異常がない場合は、4(1)に準じて通知する。

(4) 精密健康診査を必要とする場合

ア 検査機関は、本事業に係る疾病の早期治療の重要性にかんがみ、電話等により採血医療機関に精密健康診査の連絡をしたのち、報告書(医療機関用)、陽性基準(様式3-別紙)、報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)により速やかに採血医療機関に通知する。また都に対しては「先天性代謝異常等検査要精密検査連絡票兼乳児精密健康診査依頼書」(様式4。以下「要精密連絡票」という。)により速やかに連絡する。

イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から乳児の保護者に報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)を交付するとともに、精密検査の受診を勧奨し、区市町村の乳児精密健康診査に係る助成制度の利用について説明する。

ウ 都は、次に掲げる区分により当該乳児の居住地の区市町村に当該乳児の状況を「要精密連絡票」により迅速かつ的確に伝達し、当該乳児の精密健康診査に係る受診票の交付について依頼する。

(ア) 市町村(保健所政令市を除く。)の区域内に居住する乳児の場合

都は、「要精密連絡票」の甲により、所管の保健所を通じて、当該乳児の居住する自治体に依頼する。

(イ) 特別区または保健所政令市の区域内に居住する乳児の場合

都は、「要精密連絡票」の乙により、当該乳児の居住する自治体の母子保健主管課に依頼する。

第6 検体の保管

検査機関は、検体を採血した月から1年間保存するものとする。

第7 精度管理

都は、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 関係機関との連携・協力

1 都は本事業の実施に当たり、対象者への周知、採血医療機関等の情報提供及び事後措置について区市町村、保健所及び医師会等関係機関との密接な連携を図り、協力を得るよう配慮する。

2 会議の開催

都は、検査機関、精密検査医療機関、採血医療機関及び関係団体等との連携強化のため、会議を開催する。

(1) 協議事項

ア 先天性代謝異常等検査の実施に関する事項

イ その他必要な事項

(2) 構成

会議は、都、検査機関、精密検査医療機関、採血医療機関及び医師会等関係機関の代表者で行う。

(3) 会議の開催

会議は、1年に2回以内とする。

3 会議の開催にかかる運営等については、都が別途委託契約できるものとする。

第9 採血医療機関の登録

1 届出

都は医療機関等から協力の申し出があったときは、「協力承諾書」（様式5）を提出させ、検査機関に速やかに連絡する。

2 登録管理

(1) 検査機関は、都からの連絡を受け、速やかに当該医療機関等を採血医療機関として登録するとともに、申込書等の検体の送付に必要な材料を送付する。

(2) 検査機関は毎年度4月1日現在の採血医療機関名簿を作成し、都に送付する。

(3) 検査機関は登録した採血医療機関から一定期間以上検体の送付がないときは、都及び当該医療機関の了承を得て、登録を抹消する。

第10 その他

本要綱に定めのない事項について疑義が生じた場合は、都と関係機関が協議の上、決定することとする。

附 則

この要綱は決定の日から施行し、平成9年4月1日から適用する。

附 則 (平成11年1月26日10衛健母第1146号)

この要綱は、平成11年4月1日から施行する。

附 則 (平成12年3月15日11衛健母第1457号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

附 則 (平成12年6月28日12衛健母第115号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

附 則 (平成14年3月25日13衛健母第609号)

この要綱は、平成14年4月1日から施行する。

附 則 (平成16年7月30日16健地政第384号)

この要綱は、平成16年8月1日から施行する。

附 則 (平成16年9月1日16福保子医第80号)

この要綱は、決定の日から施行し、平成16年4月1日から適用する。

附 則 (平成17年3月18日16福保子医第585号)

この要綱は、平成17年4月1日から施行する。

附 則 (平成17年12月27日17福保子医第731号)

この要綱は、平成18年4月1日から施行する。

附 則 (平成19年3月14日18福保子医第879号)

この要綱は、平成19年4月1日から施行する。

附 則 (平成21年11月10日21福保子家第779号)

この要綱は、決定の日から施行し、平成21年4月1日から適用する。

附 則 (平成22年3月19日21福保子家第1280号)

この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則 (平成24年3月8日23福保子家第1123号)

この要綱は、平成24年4月1日から施行する。

附 則 (平成25年3月29日24福保子家第1260号)

この要綱は、平成25年4月1日から施行する。

附 則 (平成27年3月6日26福保子家第1119号)

この要綱は、平成27年4月1日から施行する。

附 則 (平成28年2月26日27福保子家第1306号)
この要綱は、平成28年4月1日から施行する。

附 則 (平成30年2月28日29福保子家第1307号)
この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

附 則 (平成31年2月5日30福保子家第1503号)
この要綱は、平成31年4月1日から施行する。

附 則 (令和3年3月24日2福保子家第1924号)
この要綱は、令和3年4月1日から施行する。

附 則 (令和4年2月17日3福保子家第1902号)
この要綱は、令和4年4月1日から施行する。

別表

対 象 疾 病	検 査 方 法
フェニルケトン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS)
メープルシロップ尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS)
ホモシスチン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS)
シトルリン血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS)
アルギニノコハク酸尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS)
メチルマロン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
プロピオン酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
イソ吉草酸血症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
メチルクロトニルグリシン尿症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG 血症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
複合カルボキシラーゼ欠損症	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
グルタル酸血症 1 型	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD 欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS 法)
極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD 欠損症)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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)	タンデム質量分析法 (タンデムマス法)
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、エピメラーゼ活性測定法
先天性甲状腺機能低下症	イムノアッセイ法
先天性副腎過形成症	イムノアッセイ法、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法 (LC/MS/MS 法)