

# 大阪府先天性代謝異常等検査事業実施要綱

## 第1 目的

この要綱は、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常症並びに先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症を早期に発見し、早期に適切な治療が行えるよう実施する新生児に対する血液によるマススクリーニング検査（以下「新生児マススクリーニング検査」という。）及び令和5年12月28日こ成母第375号「母子保健医療対策総合支援事業（令和5年度補正予算分）の実施について」に基づく新生児マススクリーニング検査に関する実証事業（以下「実証事業」といい、新生児マススクリーニング検査及び実証事業をあわせて「本事業」という。）について、必要な事項を定めるものとする。

## 第2 実施主体

実施主体は大阪府とする。

## 第3 対象疾病

検査の対象となる疾病は、次に掲げるものとする。

- (1) 新生児マススクリーニング検査においては、別表に定める一次対象疾患（ほとんどの例を見つめることができる疾患又は早期治療により障がい発生の予防・軽減に効果的と判断される疾患をいう。）及び二次対象疾患（現時点において、確定診断が容易でない又は治療効果が確実でない等の段階にある疾患をいう。以下同じ。）とする。
- (2) 実証事業においては、脊髄性筋萎縮症及び重症複合免疫不全症とする。

## 第4 検査対象者

検査の対象者は、大阪府内（大阪市、堺市を除く。）で出生し、保護者が検査を希望した新生児とする。

## 第5 検査機関

検査は、大阪府が別途委託して行う。

## 第6 実施方法

### 1. 配布物

- (1) 採血用ろ紙、代謝異常等検査承諾書兼申込書及び検体送付用封筒の配布  
代謝異常等検査用ろ紙（以下「ろ紙」という。）、代謝異常等検査承諾書兼申込書（以下「承諾書兼申込書」という。）及び検体送付用封筒（以下「指定封筒」という。）は、大阪府内の地区医師会等を通じてあらかじめ各医療機関に配布しておくものとする。
- (2) 検査を希望する保護者は、承諾書兼申込書を医療機関に提出しなければならない。

### 2. 採血

- (1) 採血は生後4～6日に行うものとする。なお、未熟児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には、期間をおいて再度採血するものとする。
- (2) 検査機関は、検査不能な検体があった場合には、医療機関に対し、再採血を必要とする旨通知するものとする。

### 3. 検体の送付

医療機関は、採血したろ紙に必要な事項を記入し、カーボン複写の1枚目を控えにとり、

残部を指定封筒により、対象疾患の指標物質が低下し、偽陰性とならないよう、速やかに検査機関に送付するものとする。

#### 4. 検査方法

検査は、原則、ろ紙血検体の受領から24時間以内に、ガラクトース血症についてはポイトラー法及びガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法、副腎過形成症及び甲状腺機能低下症についてはエンザイムイムノアッセイ法、アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症及び脂肪酸 $\beta$ 酸化異常症並びに二次対象疾患については、タンデムマス法、脊髄性筋萎縮症及び重症複合免疫不全症については定量PCR法により行うものとする。また、これらの検査は、再採血の場合であっても同様に実施する。

### 第7 結果の通知及び事後措置

#### 1. 結果の通知

検査機関は、医療機関から送付された検体について検査を行い、判定結果を速やかに医療機関に通知するものとする。

#### 2. 異常又は異常の疑い

検査機関は、前項において異常又は異常の疑いがあると判定した場合は、その医療機関に対し、再採血、精密検査に関する連絡等適切な措置をとるものとする。

#### 3. 事後措置

医療機関は、異常又は異常の疑いがある旨の通知を受けた場合には、保護者と連絡をとり、速やかに再採血の実施、専門医療機関の紹介等の適切な措置をとるものとする。また、大阪府は、専門医療機関に紹介がされた患児について、同専門医療機関からの精密検査結果の報告により、専門医療機関等によるフォローの状況や患児の予後について把握を行うものとする。

### 第8 経費

検査料（採血料及び検体送付料は除く。）は、大阪府の負担とする。

### 第9 精度管理

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10 周知徹底

大阪府は、本事業の円滑な運営を図るため、あらゆる機会を利用して本検査の趣旨等について周知徹底を図るものとする。

### 第11 検体の保管

検査機関は、検査後の検体を5年間保管しておくものとする。

### 第12 その他

#### 1. 様式

ろ紙、承諾書兼申込書、指定封筒の様式は別に定める。

#### 2. 本要綱に定めのない事項

本要綱に定めのない事項については、必要に応じて定めるものとする。

附 則

この要綱は、昭和52年10月1日から施行する。

附 則

この要綱は、昭和55年1月1日から施行する。

附 則

この要綱は、昭和57年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、昭和64年1月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成4年10月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成9年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成10年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成12年4月13日から施行する。

附 則

この要綱は、平成15年4月28日から施行し、平成15年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は、平成16年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成18年4月14日から施行し、平成18年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は、平成19年7月28日から施行し、平成19年4月1日から適用する。

附 則

この要綱は、平成21年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成24年4月1日から施行する。

附 則

この要綱は、平成26年3月5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3月30日から施行する。

附 則

この要綱は、令和6年3月1日から施行する。

一次対象疾患(20疾患)

- |                        |             |
|------------------------|-------------|
| [ 1 ] 先天性甲状腺機能低下症 (CH) | (約 3 千人に1人) |
| [ 2 ] 先天性副腎過形成症 (CAH)  | (約 2 万人に1人) |
| [ 3 ] ガラクトース血症 (GAL)   | (約 3 万人に1人) |

**アミノ酸代謝異常症**

- |                           |              |
|---------------------------|--------------|
| [ 4 ] フェニルケトン尿症 (PKU)     | (約 6 万人に1人)  |
| [ 5 ] メープルシロップ尿症 (MSUD)   | (約 50 万人に1人) |
| [ 6 ] ホモシチン尿症 (HCU)       | (約 80 万人に1人) |
| [ 7 ] シトルリン血症 I 型 (CTLN1) | (非常に希な疾患)    |
| [ 8 ] アルギニノコハク酸尿症 (ASA)   | (約 20 万人に1人) |

**有機酸代謝異常症**

- |                             |              |
|-----------------------------|--------------|
| [ 9 ] メチルマロン酸血症 (MMA)       | (約11万人に1人)   |
| [10] プロピオン酸血症 (PA)          | (約 4 万人に1人)  |
| [11] イソ吉草酸血症 (IVA)          | (約 40 万人に1人) |
| [12] メチルクロニルグリニン尿症 (MCCD)   | (約 13 万人に1人) |
| [13] ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA) | (非常に希な疾患)    |
| [14] 複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)    | (約 40 万人に1人) |
| [15] グルタル酸血症 I 型 (GA1)      | (約 20 万人に1人) |

**脂肪酸β酸化異常症**

- |                                         |              |
|-----------------------------------------|--------------|
| [16] 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD)          | (約 13 万人に1人) |
| [17] 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD)        | (約 20 万人に1人) |
| [18] 三頭酵素欠損症 (TFP)                      | (希な疾患)       |
| [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)  | (約 27 万人に1人) |
| [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) | (約 30 万人に1人) |

二次対象疾患(5疾患)

**その他のアミノ酸代謝異常症**

- |                      |             |
|----------------------|-------------|
| [ 1 ] シリン欠損症 (NICCD) | (約 9 万人に1人) |
|----------------------|-------------|

**その他の有機酸代謝異常症**

- |                        |           |
|------------------------|-----------|
| [ 2 ] βケトオラーゼ欠損症 (BKT) | (非常に希な疾患) |
|------------------------|-----------|

**その他の脂肪酸β酸化異常症**

- |                                       |              |
|---------------------------------------|--------------|
| [ 3 ] カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症 (CACT) | (非常に希な疾患)    |
| [ 4 ] 全身性カルニチン欠乏症 (CUD)               | (約 20 万人に1人) |
| [ 5 ] グルタル酸血症 II 型 (GA2)              | (約 16 万人に1人) |