

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健事等において、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 ボイトラー法
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 5 メーブルシロップ尿症 (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	タンデムマス法
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	