

三重県先天性代謝異常等検査事業実施要綱（案）

（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」を受取り、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及び8の2）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ものとする。
- (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）、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又は様式8の2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4月1日から施行する。