

新潟県先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表 (R6. 10. 1 改正)

改正後	現行
<p>1～4 略 5 (1) 略 5 (2) ア～イ 略</p> <p><u>ウ 先天性副腎過形成症についてはエンザイムイムノアッセイ法(ELISA 法)により行い、カットオフ値以上になったものをタンデムマス法により行う。ただし、検査結果が異常のため、(4)に定める再採血を行う場合は、エンザイムイムノアッセイ法(ELISA 法) とタンデムマス法をあわせて行う。</u></p> <p><u>エ 先天性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(ELISA 法)により行う。</u></p> <p>5 (3) ～ (4) 略 6～10 略</p> <p>附則 この要綱は、令和6年10月1日から実施する。</p>	<p>1～4 略 5 (1) 略 5 (2) ア～イ 略</p> <p><u>ウ 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は、エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA 法) により行う。</u></p> <p>5 (3) ～ (4) 略 6～10 略</p> <p>附則</p>

改正後

現行

(以下、別冊)

(以下、別冊)

(「新潟県先天性代謝異常等検査実施要綱」別冊)

(「新潟県先天性代謝異常等検査実施要綱」別冊)

新潟県先天性代謝異常等検査の実施について

(令和6年10月1日改正)

新潟県先天性代謝異常等検査の実施について

(令和6年4月1日改正)

- 先天性代謝異常等検査の概要
- 先天性代謝異常等検査の事業分担
- 広報文例
- 先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願
- 先天性代謝異常等検査関係区分
- 様式
 - 様式1 先天性代謝異常等検査申込書
 - 様式2 スクリーニング用採血ろ紙
 - 様式3 先天性代謝異常等検査検体送付票
 - 様式4 検査結果報告書
 - 様式5 検査結果通知(個人票)
 - 様式6 血液再採取依頼(疑陽性)
 - 様式7 血液再採取依頼(低体重・検体不備)
 - 様式8 精密検査受診指導依頼
 - 様式9 精密検査実施依頼

新潟県福祉保健部健康づくり支援課

- 先天性代謝異常等検査の概要
- 先天性代謝異常等検査の事業分担
- 広報文例
- 先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願
- 先天性代謝異常等検査関係区分
- 様式
 - 様式1 先天性代謝異常等検査申込書
 - 様式2 スクリーニング用採血ろ紙
 - 様式3 先天性代謝異常等検査検体送付票
 - 様式4 検査結果報告書
 - 様式5 検査結果通知(個人票)
 - 様式6 血液再採取依頼(疑陽性)
 - 様式7 血液再採取依頼(低体重・検体不備)
 - 様式8 精密検査受診指導依頼
 - 様式9 精密検査実施依頼

新潟県福祉保健部健康づくり支援課

改正後

先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願い

採血に不備がありますと検査が不正確になりますので、次の点にご注意ください。

<採血の時期>

- 1 原則として、生後4～6日目に新生児の足裏から採血してください。
- 2 採血は哺乳後2時間目くらいが最適であり、長時間絶食後の採血は不適当です。
- 3 哺乳が十分でないと思児でも陰性となることがありますので、哺乳困難（糖水だけの場合も含む）がある場合は、哺乳が十分確立してから再採血してください。
- 4 2,000g未満の低出生体重児は、さらに生後1ヶ月、体重が2,500gに達した時期又は医療施設を退院する時期のいずれか早い時点で再採血してください。
- 5 出生体重2,000g以上かつ性別一致の多胎児は、日齢11日～14日を目安に再採血してください。

<採血部位>

- 1 新生児からの採血の場合、足裏が最適であるとされています。
- 2 親指中間部から踵後部まで、第4指と第5指の間から踵後部まで結んだ領域が、穿刺に適切な領域となります（ハイライト部）。
- 3 湾曲部は穿刺部位として不適当です。
- 4 神経・腱・軟骨が損傷する可能性がありますので足底中央部へ直接刺すことのないようご注意ください。



<採血及びろ紙への血液採取>

- 1 足底部位を消毒し、ランセットの刃の部分十分に刺してください。血液が湧いたら最初の一滴はぬぐい、その後の血液をろ紙の円にしみ込ませてください。
- 2 4つの円のそれぞれに、必ず1回でろ紙の裏まで血液をしみ込ませてください。円をうめるために表・裏へ何度もしみ込ませますと疑陽性の原因となります。（4つの円をうめるためには約0.12ccの血液が必要です。）
- 3 血液が多すぎて、円をこえても検査には支障ありませんが、円より少ない場合は検査が困難になります。

現行

先天性代謝異常等スクリーニングのための採血及び郵送上のお願い

採血に不備がありますと検査が不正確になりますので、次の点にご注意ください。

<採血の時期>

- 1 原則として、生後4～6日目に新生児の足裏から採血してください。
- 2 採血は哺乳後2時間目くらいが最適であり、長時間絶食後の採血は不適当です。
- 3 哺乳が十分でないと思児でも陰性となることがありますので、哺乳困難（糖水だけの場合も含む）がある場合は、哺乳が十分確立してから再採血してください。
- 4 2,000g未満の低出生体重児は、さらに生後1ヶ月か体重が2,500gに達した時期の、どちらか早い時点で再採血してください。
- 5 出生体重2,000g以上かつ性別一致の多胎児は、日齢11日～14日を目安に再採血してください。

<採血部位>

- 1 新生児からの採血の場合、足裏が最適であるとされています。
- 2 親指中間部から踵後部まで、第4指と第5指の間から踵後部まで結んだ領域が、穿刺に適切な領域となります（ハイライト部）。
- 3 湾曲部は穿刺部位として不適当です。
- 4 神経・腱・軟骨が損傷する可能性がありますので足底中央部へ直接刺すことのないようご注意ください。



<採血及びろ紙への血液採取>

- 1 足底部位を消毒し、ランセットの刃の部分十分に刺してください。血液が湧いたら最初の一滴はぬぐい、その後の血液をろ紙の円にしみ込ませてください。
- 2 4つの円のそれぞれに、必ず1回でろ紙の裏まで血液をしみ込ませてください。円をうめるために表・裏へ何度もしみ込ませますと疑陽性の原因となります。（4つの円をうめるためには約0.12ccの血液が必要です。）
- 3 血液が多すぎて、円をこえても検査には支障ありませんが、円より少ない場合は検査が困難になります。

改正後

先天性代謝異常等検査関係区分

種別	区分	検査				指 導 管 理				備考	
		機関	器具 送付	成績 通知	検査対象疾病	検査方法	料金 負担	機関	検体 送付		料金 負担
一次検査					フェニルケトン尿症	タンデムマス法	円			円	
					メーブルシロップ尿症(機糖尿症)						
					ホモシスチン尿症						
					シトルリン血症1型						
					アルギニコハク酸尿症						
メチルマン酸血症	0										
メチルマン酸血症											
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											
再検査	保健衛生センター	保健衛生センター	保健衛生センター	ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	委託契約に基づく金額	県	医療機関	医療機関	0		
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)											
1 原則として一次検査の結果が疑陽性であったもの 2 一次検査において低体重、検体不備のもの	新潟大学 医学部総合病院小児科			三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 (TTP/LCHAD欠損症)	酵素法 ボイトラー法						
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症											
ガクトース血症											
先天性副腎過形成症											
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)											
精密検査	新潟大学 医学部総合病院小児科			先天性副腎過形成症	ELISA法				保険 点数	自己 負担	
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)											
コンサルタント	新潟大学医学部小児科学教室										
精 度 管 理	精 度 管 理 実 施 機 関										

注 1 ガクトース血症の一次検査については、ガクトース脱水素酵素・マイクロプレート法で異常となったものをボイトラー法で行う。
2 検査料金は、平成26年4月1日以降の検査について適用する。

現行

先天性代謝異常等検査関係区分

種別	区分	検査				指 導 管 理				備考	
		機関	器具 送付	成績 通知	検査対象疾病	検査方法	料金 負担	機関	検体 送付		料金 負担
一次検査					フェニルケトン尿症	タンデムマス法	円			円	
					メーブルシロップ尿症(機糖尿症)						
					ホモシスチン尿症						
					シトルリン血症1型						
					アルギニコハク酸尿症						
メチルマン酸血症	0										
メチルマン酸血症											
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											
再検査	保健衛生センター	保健衛生センター	保健衛生センター	ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	委託契約に基づく金額	県	医療機関	医療機関	0		
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)											
1 原則として一次検査の結果が疑陽性であったもの 2 一次検査において低体重、検体不備のもの	新潟大学 医学部総合病院小児科			三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 (TTP/LCHAD欠損症)	酵素法 ボイトラー法						
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症											
ガクトース血症											
先天性副腎過形成症											
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)											
精密検査	新潟大学 医学部総合病院小児科			先天性副腎過形成症	ELISA法				保険 点数	自己 負担	
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)											
コンサルタント	新潟大学医学部小児科学教室										
精 度 管 理	精 度 管 理 実 施 機 関										

注 1 ガクトース血症の一次検査については、ガクトース脱水素酵素・マイクロプレート法で異常となったものをボイトラー法で行う。
2 検査料金は、平成26年4月1日以降の検査について適用する。