

# 新生児マススクリーニング 検査マニュアル

沖縄県地域保健課

令和3年3月

## 目 次

1.	新生児マススクリーニング（先天性代謝異常等検査）の概要	1
2.	新生児マススクリーニング検査で発見できる疾患について	2
3.	採血濾紙の記入について	3
4.	採血方法について	5
5.	採血濾紙の取り扱い	6
6.	検査結果について	7
7.	新生児マススクリーニング検査の流れ	9
8.	精密検査受診の流れ	10
9.	新生児マススクリーニング Q&A	11
10.	タンデムマス・スクリーニングコンサルテーションセンターについて	12
11.	関係機関連絡先	16
12.	先天性代謝異常等検査実施要項	18
13.	先天性代謝異常等検査実施方法	21
14.	様式集	
	(1)紹介状（採血機関→精密検査機関）	25
	(2)精密検査結果通知（精密検査機関→県、採血機関）	26
	(3)支援依頼表（採血機関、精密機関→保健所）	27
	(4)再検査または要精密検査となった方へ（保護者配布用）	29
15.	参考様式（検査機関→採血機関）	
	(1)検査結果報告書・結果票	32
	(2)再採血の依頼通知	34
	(3)精密検査依頼通知	37

# 新生児マススクリーニング（先天性代謝異常等検査）の概要

## 1. 新生児マススクリーニングについて

沖縄県では、昭和52年より、新生児マススクリーニング（先天性代謝異常等検査）を実施しています。

新生児マススクリーニングとは、生まれつきの病気（先天性代謝異常等）を、赤ちゃんのうちに見つけることで、早い時期に治療を行い、赤ちゃんが健やかに成長できるようにするための検査です。

当該検査において、平成26年10月より新しい検査方法であるタンデムマス法による検査を導入します。この新しい検査方法の導入により、これまでの6疾患に加えて、新たに13疾患の検査が可能となり、合計19疾患の検査ができるようになります。

今回の新しい検査方法の導入にあたり、検査マニュアルを作成しましたので、ご参考いただけますようお願いいたします。

※平成29年7月7日付け国通知により、CPT2欠損症を一次疾患に追加したため、検査対象疾患は合計20疾患となった。

## 2. 目的

県内で出生した全ての新生児を対象に、マス・スクリーニング検査を行い、先天性代謝異常等を早期に発見し、早期治療を促すことで障害の発現を予防することを目的としています。

## 3. 検査方法

- ・県が実施主体となり、検査は県が一般社団法人中部地区医師会に委託して行います。
- ・生後5～7日目（日齢4～6日）の新生児のかかとから少量の血液を検査用濾紙に採取し、検査機関（中部地区医師会）に郵送し検査を行います。

## 4. 検査対象疾患 20疾患

（P2「新生児マススクリーニング検査で発見できる疾患について」参照）

## 5. 対象者 沖縄県内で出生した新生児

## 6. 費用負担

- ・検査料は、無料（県負担）です。
- ・採血料については、保護者負担となります。

## 7. 関係機関

- ・採血機関：産科医療機関等
- ・検査機関：一般社団法人中部地区医師会
- ・精密検査機関：
  - 琉球大学病院小児科（内分泌疾患、ガラクトース血症以外）
  - 小児科（内分泌疾患、ガラクトース血症）
- ・精度管理：NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会

# 新生児マススクリーニング検査で発見できる疾患について

新しい検査方法(タンデムマス法)の導入により1回の検査で20疾患の検査ができるようになります。検査では、下記以外の疾患が分かることもあります。

## 内分泌疾患

ホルモンの分泌異常によって起こる病気です。飲み薬でホルモンを補うことなどにより治療します。

### 先天性甲状腺機能低下症

甲状腺から分泌されるホルモンが不足するために起こる病気です。発育不良や精神発達の遅れなどの症状を引き起こします。

### 先天性副腎過形成症

副腎から分泌されるホルモンが正常に作られなくなるために起こる病気です。脱水症状や発育不良などの症状を引き起こします。

## 代謝異常疾患

アミノ酸や糖の代謝異常、エネルギーを作る過程の障がい等によって起こる病気です。特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などにより治療します。  
(※)新しい検査方法(タンデムマス法)により発見可能となった疾患

### アミノ酸代謝異常症 (5疾患)

フェニルケトン尿症

メープルシロップ尿症

ホモシスチン尿症

シトルリン血症1型(※)

アルギニノコハク酸尿症(※)

食事から摂ったタンパク質は、分解されてアミノ酸になり、身体の中で必要なものになります。アミノ酸代謝異常症では、身体の中でアミノ酸をうまく分解できないために、特定のアミノ酸が身体に蓄積して、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。

### 有機酸代謝異常症 (7疾患)

メチルマロン酸血症(※)

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(※)

ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)(※)

複合カルボキシラーゼ欠損症(※)

グルタル酸血症1型(※)

有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。特定の有機酸の代謝がうまくできずに、体内に溜まり、嘔吐、けいれんなどを引き起こします。

### 脂肪酸代謝異常症 (5疾患)

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)(※)

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(※)

カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症(CPT1)(※)

カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症(CPT2)(※)

空腹時や運動時など、食事からのエネルギーが足りなくなると、体内の脂肪が分解して、エネルギーが作り出されます。脂肪酸代謝異常症では、この過程がうまく働かず、重度の体調不良を引き起こします。

### ガラクトース血症

ガラクトース(食べ物に含まれる糖の一種)の分解がうまくできないため、ガラクトースが体内に蓄積して、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を引き起こします。

# 採血濾紙の記入について

新生児マススクリーニング採血濾紙		東洋濾紙(紙)	検体番号	
丸印を越す位に充分に、しかも裏表にしみとおるよう採血して下さい。	① 初回採血		再採血( 回目)	
	医療機関コード	②		
	医療機関名	③		
	フリガナ			
	母氏名	④		
	フリガナ 児氏名	⑤	⑥男・女 不明	在胎週数 ⑩ 週
	出生日	⑦ 年 月 日		出生体重 ⑪ g
	哺乳開始日	⑧ 年 月 日		採血時体重 ⑫ g
	採血日	⑨ 年 月 日		抗生剤使用 ⑬ 有・無
	哺乳	⑭ 1. 良 2. 不良 3. 殆ど哺乳不能		検査責任者
結果	正常 ( 症)の疑いのため 再採血必要 精密検査必要			

※②以外の全ての項目について、記入漏れがないようお願いします。

- ① 初回採血・再採血の該当箇所を○で囲んで下さい。  
再採血の場合は、再採血(1回目)  
再々採血の場合は、再採血(2回目)と記入してください。
- ② 未記入でも構いません。  
※低出生体重児の再採血で、「医療施設を退院する時期」による再採血の場合は、この欄にその旨記載ください。
- ③ 貴医療機関名を記入してください。  
ゴム印を使用する場合は、複写分についても必ず押印してください。
- ④ 漢字、フリガナとも記入してください。  
双子等の場合は、母氏名の後に第何子が数字を記入してください。
- ⑤ 漢字、フリガナとも記入してください。  
採血時、決まっていない場合は空欄で構いません。

- ⑥ 該当箇所を○で囲んでください。
- ⑦ 西暦で記入してください。
- ⑧ 西暦で記入してください。
- ⑨ 西暦で記入してください。
- ⑩ 満週数で記入してください。  
整数で記入してください。(日数以下は切り捨て)
- ⑪ 整数で記入してください。
- ⑫ 整数で記入してください。
- ⑬ 初回採血の場合、採血前に1回でも使用されていれば有としてください。  
再採血以降は、採血時から遡って72時間以内に児に抗生剤を使用した場合に「有」とします。
- ⑭ 該当するもの○で囲んでください。

※低出生体重児(2,000g未満)の場合は、生後5～7日目(日齢4～6日)で第1回目の採血を行い、下記のいずれか早い時期に2回目の採血を行います。

1. 生後1か月    2. 体重が2,500gに達した時期    3. 医療施設を退院する時期  
「3. 医療施設を退院する時期」に該当する再採血の場合は、②の医療機関コード欄にその旨記載ください。

# 採血方法について

## 1. 採血部位

(1)採血前に氏名等必要事項を採血濾紙に記入し、採血にあたっては、記入した氏名と乳児氏名の確認照合を行います。

(2)採血部位をアルコール綿で十分消毒し、乾燥させた後穿刺します。

(3)かかとの穿刺部位は、図のように踵骨を避けて、かかとの外縁部が推奨される穿刺部分です。



かかとの穿刺部位

## 2. 採血方法

○採血濾紙に印刷されている4つの円に、裏もしくは表から(必ず片方から)、血液が裏面まで円一杯十分になるまでしみこませます。

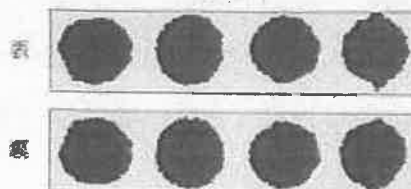
(注意点)

・一度血液をつけたところに重ねてつけたり、裏表からつける(2度づけ)と正確な定量検査ができなくなります。

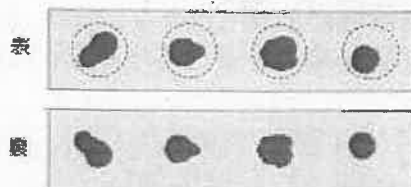
・採血量が不足すると正確な検査ができなくなります。

【採血見本】

良い例



悪い例



採血例

## 3. 採血時期

○原則として、生後5～7日目(日齢4～6日)で、哺乳後2時間前後、出来れば沐浴後に採血します。極端に哺乳量が少ない場合は、哺乳がよくなってから再度採血を行う必要があります。

○低出生体重児(2,000g未満)の場合は、原則的には生後5～7日目(日齢4～6日)で第1回目の採血を行い、下記のいずれか早い時期に、2回目の採血を行います。

①生後1か月

②体重が2,500gに達した時期

③医療施設を退院する時期

# 採血濾紙の取り扱い

## 1. 採血濾紙の取り扱い方

○採血後の血液濾紙は、手指等によごさない様にしてください。

○採血用濾紙を取り扱う際は、薬品、特にアミノ酸を含んだ輸液などを扱った手指や、ステロイド剤の軟膏等を扱った手指等で触れないようにしてください。

## 2. 採血濾紙の乾燥方法

○採血後は高温多湿を避け、室温で2～4時間くらい水平に保って自然乾燥させてください。

(注意点)

- ・濾紙を乾燥させる際、ドライヤーを当てないようにしてください。
- ・直射日光やガラス越しの日光が当たらないようにしてください。

## 3. 採血濾紙の保管

○当日投函できない場合は、濾紙を良く乾燥させて、ビニール袋等に入れて冷蔵保存してください。

(注意点)

- ・血液が乾燥しきれないまま、あるいは採血後すぐに冷蔵庫に入れないようにしてください。
- ・発送忘れを避けるため、冷蔵庫内の確認を行ってください。

## 4. 採血濾紙の発送

○血液濾紙検体は、冷蔵保存でも時間と共に測定目的物質の変質、失活等が徐々に進むこともあるので、採血当日遅くとも翌日早い時点で投函することが大切です。

また、高温多湿の状況下で長時間置いておくと、検査結果に影響を与える可能性があるため、ポスト投函ではなく、可能な限り郵便局へ直接持参をお願いします。

○検査項目の中には、緊急を要する検体もあるので、投函忘れや数日分をまとめて投函する等により検査が遅れ、重大問題に発展しかねない事態が起こることも想定されるので、早めの投函をお願いします。

○乾燥した血液濾紙は、ビニール袋に入れたり、ラップに包んだりしないで、必ず直接専用封筒に入れて投函してください。(ビニール袋等に入れると高温多湿となり変質や失活がすすみ、正しい測定値が得られなくなります。)

※参考文献 日本マス・スクリーニング学会誌 Supplement2 1998年



# 検査結果について

## 検査結果区分

(1) 異常なし（正常）：基準値内のもの

(2) 要再検査

○基準値から外れたもの

○不備検体

（生後4日（日齢3日）以内の採血、血液量の不足、採血後8日以上経過、ろ紙汚染、哺乳不十分、重ね塗り、ろ紙の乾燥不良）

○出生時体重2,000g未満

(3) 要精密検査

○初回検査において即時精検基準以上となるもの

○再検査において基準値から外れているもの

## 検査結果

(1) 異常なし（正常）

○初回検査結果

検査結果、異常のないものについては、検査機関より検査結果票を1週間分まとめて各医療機関へ郵送します。

(2) 要再検査

○再検査（再々検査）を必要とする場合

再検査（再々検査）の必要のある場合は、検査機関より直ちに採血した医療機関へ書面で連絡します。各医療機関は保護者に連絡し、再検査の必要性について説明した上で再採血を行い、採血ろ紙を検査機関へ送付するようお願いします。

○再検査（再々検査）の結果（異常がない場合）

検査終了後、おおむね1週間以内に検査機関より各医療機関へ結果通知書を送付しますので、各医療機関より保護者への結果報告をお願いします。

○医療機関は、再検査（再々検査）を受診しない保護者等で支援が必要と思われる場合は、保健所へ支援依頼票を送付するようお願いします。

(3) 要精密検査（P10 参照）

○精密検査を必要とする場合

・検査機関より、各医療機関及び沖縄県地域保健課へ通知します。

- ・各医療機関は、保護者に対し精密検査医療機関へ精密検査の受診をするよう伝えます。その際、「紹介状（検査結果添付）」、「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」「返信用封筒（県宛て、採血医療機関宛て）」を保護者へ渡します。  
（※「紹介状様式」「精密検査結果通知書様式」「返信用封筒（県宛て）」については、精密検査依頼と一緒に検査機関（中部地区医師会）より送付します。保護者へは、採血医療機関宛て返信用封筒を添えてお渡しください。）
- ・保護者は、精密検査医療機関で精密検査を受診します。その際、採血医療機関より配布された「紹介状」、「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」「返信用封筒」を精密検査機関の医師に渡します。
- ・精密検査機関は、精密検査を実施し、その結果について「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」を記入し、返信用封筒を用い、沖縄県地域保健課及び採血医療機関宛て送付します。
- ・沖縄県地域保健課長は、精密検査の結果が届かない場合等は、精密検査機関に確認し、管轄保健所へ連絡し、受診の状況等の確認を依頼します。（精密検査結果の不送付が著しい場合は、精密検査機関への確認は琉球大学病院が行います。）
- ・保健所は、保護者又は医療機関へ連絡し、受診状況の確認及び受診勧奨を行います。

○医療機関は、精密検査を受診しない保護者等で支援が必要だと思われる場合は、保健所へ支援依頼票を送付するようお願いいたします。

## その他

### ① 精密検査等対象者への保健所のフォローアップについて

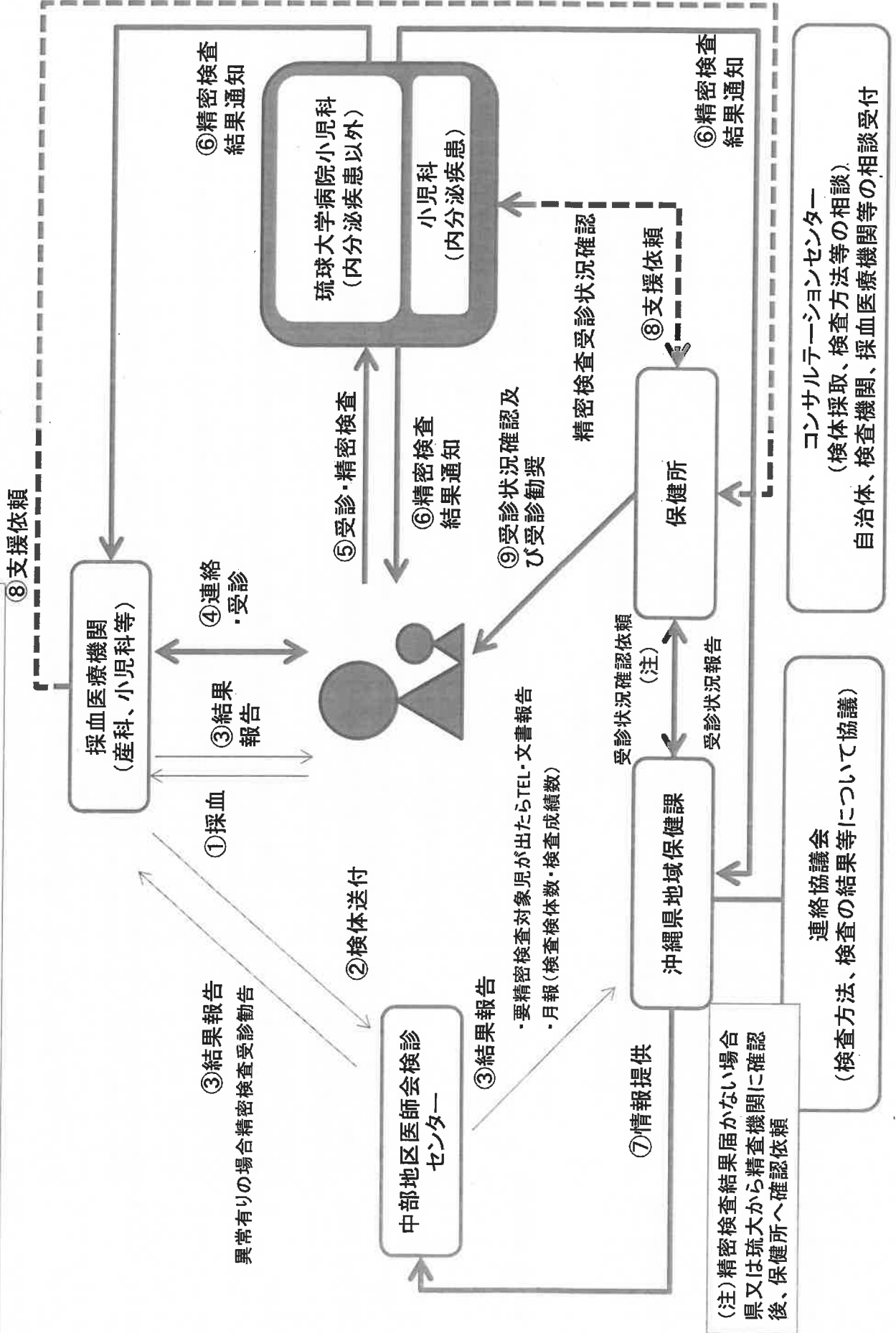
検査で病気が疑われた赤ちゃんの治療の状況等を把握するため、また、再検査、精密検査において未受診の場合等において、保健所保健師より保護者の方へ連絡させていただくことがあります。

### ② 個人情報の取り扱いについて

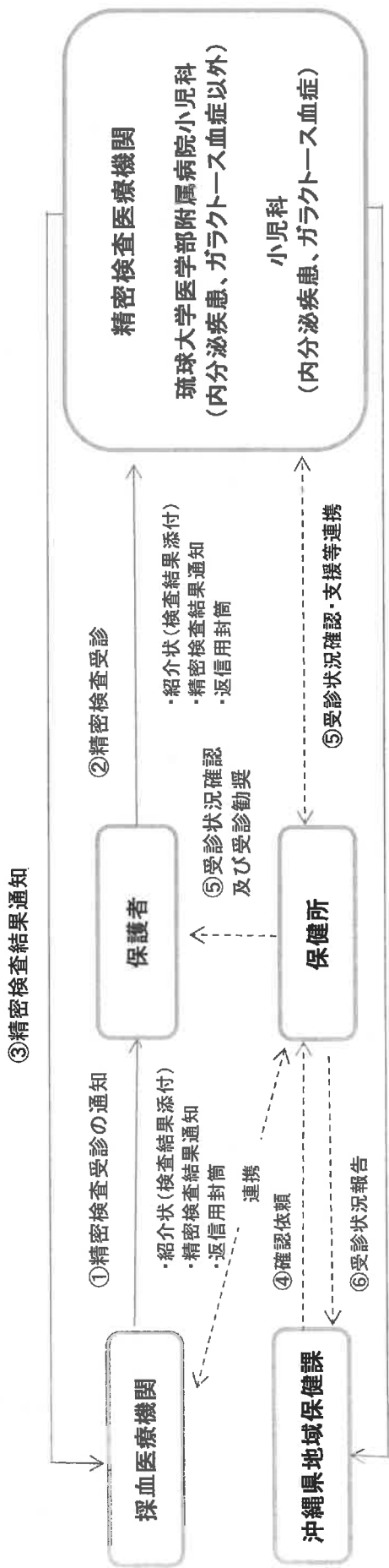
この検査で得られた個人情報は、陽性時の医療支援や保健所保健師による支援の目的以外に利用することはありません。また、検査結果は、県が行う医療統計に利用しますが、赤ちゃん個人の情報を公表することはありません。

# 新生児マススクリーニング 検査の流れ(R3.3修正)

- ①～③は異常なし(再検査含む)の場合のフロー
- ④～⑨は精密検査が必要な場合のフロー
- ただし⑧は必要がある場合のみ



# 精密検査受診の流れ



①採血医療機関	保護者へ精密検査を受診するよう伝えます。その際、「紹介状(検査結果添付)」、「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」「返信用封筒(県宛て、採血医療機関宛て)」「※」を保護者へ渡します。
②保護者	精密検査を受診します。「紹介状」、「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」「返信用封筒」を精密検査機関の医師に渡します。
③精密検査機関	精密検査を実施します。結果について、「新生児マススクリーニング精密検査結果通知書」を記入し、返信用封筒を用い、沖縄県地域保健課及び採血医療機関宛て送付します。
④沖縄県地域保健課	精密検査の結果が届かない場合等は、精密検査機関に確認後、管轄保健所へ連絡し、受診の状況等の確認を依頼します。(精密検査結果の不送付が著しい場合は、琉球大学病院から確認を行います。)
⑤保健所	保護者又は医療機関へ連絡し、受診状況の確認及び受診勧奨を行います。
⑥保健所	受診状況確認後、所定の調査票にて地域保健課へ状況報告

※「紹介状様式」「精密検査結果通知書様式」「返信用封筒(県宛て)」については、精密検査依頼と一緒に検査機関(中部地区医師会)より送付します。保護者へは、採血医療機関宛て返信用封筒を添えてお渡しください。

## 新生児マススクリーニングQ&A

Q どんな検査を受けるのですか？

A 生後5～7日目(日齢4～6日)の赤ちゃんのかかとから、少量の血液をろ紙にしみこませて、専門の検査機関に送って検査します。

Q 検査料は必要ですか？

A 検査は無料で受けられます。ただし、医療機関が定める採血料等が別途必要になります。

Q 検査は必ず受けないといけないですか？

A 早期発見、早期治療により障害の発生を予防するための大事な検査です。検査を受けないで後に病気が発症した場合、赤ちゃんに障害が残る事がありますので、全員に検査を受けていただくことをお勧めしています。全国全ての自治体で実施しており、生まれてくる赤ちゃんのほぼ全員が受けています。

Q 検査の結果はどのように分かりますか

A 異常が疑われた場合は、すぐに採血した医療機関を通じてお知らせします。正常の場合は、採血を行った医療機関に結果が郵送されます。

Q 再検査と精密検査の違いは？

A 再検査とは、最初の検査で確実に正常と判断できない時に、念のためにもう一度検査するという事です。初回あるいは再検査の結果、疾患の疑いがある場合には精密検査となります。精密検査は専門の医療機関で、病気かどうかを正確に診断するために行う検査です。

Q 本当に病気と診断される赤ちゃんはどのくらい？

A 病気によって、発見頻度は異なりますが、一番多い先天性甲状腺機能低下症で約3千人に1人、他の病気では数万人から数十万人に1人の割合です。

Q 赤ちゃんに病気が疑われた場合どうなる？

A 新生児マススクリーニングで見つかる病気の多くは、早いうちに発見することで、発症を予防したり、治療することができます。採血医療機関から、精密検査や治療ができる医療機関への受診をおすすめいたします。大切な赤ちゃんを守るため、万が一病気が発見されても、速やかに専門的な治療が受けられるように、精密医療機関、専門の医師、並びに保健所保健師が連携し、相談支援する体制が整っています。

タンデムマス・スクリーニング  
コンサルテーションセンターの概要紹介

---

○タンデムマス・スクリーニングコンサルテーションセンターとは

タンデムマス・スクリーニング コンサルテーションセンター（以下、TMS コンサルテーションセンター）は、主にタンデムマス法による新生児マス・スクリーニングについて地方公共団体及び検査施設、小児科医師、検査用血液等を採取する産科医師等からの相談に対応し、事業の円滑化に協力します。

※ TMS コンサルテーションセンターの運営は、都道府県及び政令指定都市の全67自治体が公的事業として実施している新生児マス・スクリーニングの精度向上のため、NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会が、全67自治体より委託を受けて行うものです。

○TMS コンサルテーションセンターの目的

平成26年度より、全都道府県及び政令指定都市において、タンデムマス法による新生児マス・スクリーニングが実施されます。これに伴い、対象疾患が増えると共にスクリーニングの実施体制も大きく変わることになりました。

一方、対象とする先天代謝異常症は希少疾患であるため、専門医や研究者が全国的にも少なく、検査結果の解釈や精密検査の実施、治療方針などについて、患者に接する主治医と専門家が連携できる体制を構築することが、本事業にとって重要となります。

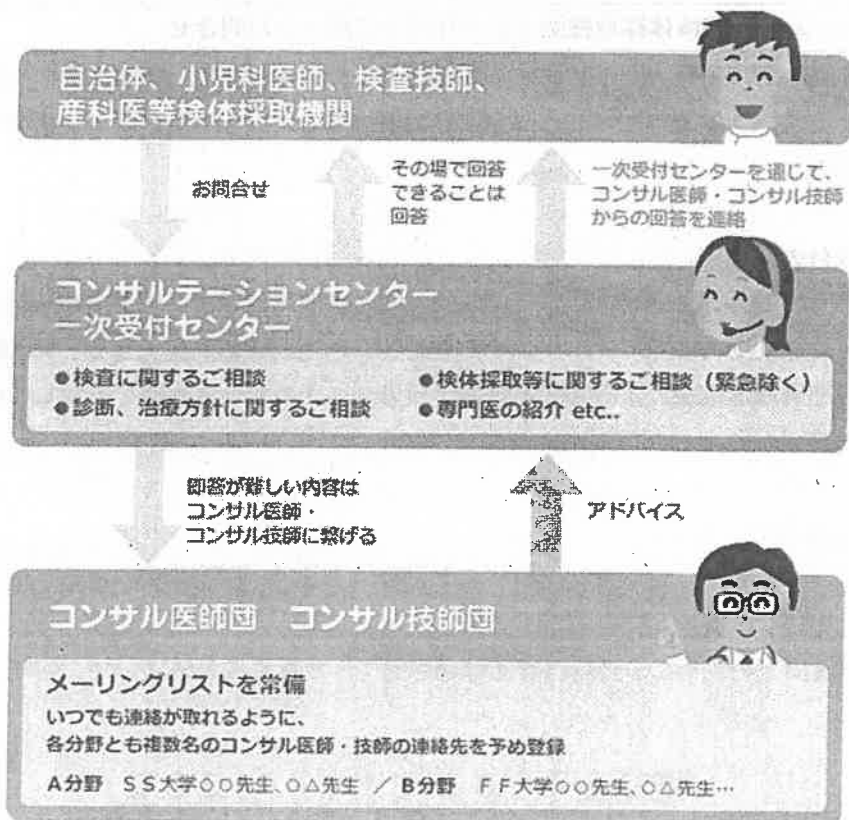
また、新生児マス・スクリーニングを実施する検査施設においても、タンデムマス・スクリーニングに関する技術面での疑問点や、検査結果について判断をする際においては、各検査施設とタンデムマス法での検査について専門技師が連携して検査に当たる体制を構築することが、本事業にとって重要となります。

さらに、先天代謝異常症は、より早く診断し、発症前もしくは早期から治療を開始することが、障害発生や重症化の防止の観点から非常に重要であるにもかかわらず、これまでは先天代謝異常症に詳しい専門家とのコンタクトは個人的な関係に頼っていました。

そこで、全国的なコンサルテーション体制を構築し、相談に応ずるとともに、必要に応じて専門医師や専門技師へのアクセスを容易にし、特殊検査を行っている機関を紹介するなどの業務を行う目的で、TMS コンサルテーションセンターを平成26年4月から開設し、運営しています。

## ○運営体制

- ・ TMS コンサルテーションセンターは、日本マス・スクリーニング学会等関連学会の協力を得ながら、実施運営して参ります。
- ・ TMS コンサルテーションセンターでは、TMS コンサルテーションセンター医師団（以下、コンサル医師団）及びTMS コンサルテーションセンター技師団（以下、コンサル技師団）が、専門家としてアドバイスを行います。
- ・ コンサル医師団及びコンサル技師団のメンバーは、日本マス・スクリーニング学会からの推薦に基づいて、TMS 普及協会から委嘱しています。



### ○運営日時

平日（土曜、日曜、祝日、夏期・冬期休暇期間中を除く）

午前9時半～午後5時半

### ○ご相談受付対象者

TMS コンサルテーションセンターのご相談受付は、主に以下の問合せに対応するものとさせていただきます。

対 象 者	主 な 内 容
地方公共団体・指定検査機関	検査方法、精度管理についてのお問合せ
小児科医師等	特殊検査、診断、治療方針等についてのお問合せ
産科医師、助産師等検体採取機関	検体採取等に関するお問合せ

※ なお、患者家族等一般の方からの診療等に関する問合せは、原則対象外とさせていただきますが、当ホームページ内に「Q&A」のコーナーを設けていますのでご参照ください。

### ○ご相談受付の範囲

タンデムマス・スクリーニングの対象疾患及びスクリーニングに関する内容。

なお、従来疾患のうち、タンデムマス法によらない内分泌2疾患（先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症）と糖質代謝異常1疾患（ガラクトース血症）に関しては、原則的に十分な対応ができない可能性があります。

### ○問合せ方法

TMS コンサルテーションセンターでは、4月1日より運用方法が変更になり、Eメールでのみ、相談を受け付けます。

タンデムマス・スクリーニング普及協会のホームページより「お問い合わせシート」をダウンロードいただき、ご記入の上、表示されているアドレス宛にご送信いただけましたら、順次対応させていただきます。

お急ぎの場合は、メールタイトルに「至急」の旨ご表示ください。

タンデムマス・スクリーニング普及協会のホームページ  
<https://tandem-ms.or.jp/>



## ○実施体制

### ①一次受付センター

- ・ 一次受付センターは、全ての問合せの最初の窓口として、受付業務を行います。
- ・ 一次受付センター用マニュアルに沿って、オペレーターが即時回答できる内容は回答し、専門知識を要する質問内容に関しては、コンサル医師団・コンサル技師団に質問内容をつなげ、質問者に対して回答を返すオペレーションを行います。コンサル医師団・コンサル技師団は、それぞれ専用のメーリングリストを使って、一次受付センターとのコンタクトを行います。
- ・ 質問の内容に応じて、質問者に特殊検査施設等をご紹介します。
- ・ 質問の内容に応じて、各地方公共団体の連絡協議会、中核医療機関、コンサルタレント医師を、事前に情報開示の許可を得ていることを条件に、質問者にご紹介します。

### ②コンサル医師団

- ・ コンサル医師団は、主に診断や治療方針に関わる相談に対して、アドバイスをを行います。

### ③コンサル技師団

- ・ コンサル技師団は、主に各自治体が新生児マス・スクリーニングを委託している検査施設からの各種相談に対して、アドバイスをを行います。

### ④独立行政法人国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室（MS研）

- ・ 各自治体が新生児マス・スクリーニングを委託している検査施設から外部精度管理の実施に関する問合せがあった場合に、質問の内容に応じて、MS研につなぎ、質問者に対して回答を返すオペレーションを行います。

以上

## 関係機関連絡先

---

### ■新生児マススクリーニング全般に関するお問い合わせ

沖縄県保健医療部地域保健課 母子保健班

〒900-8570 那覇市泉崎 1-2-2

TEL:098-866-2215

### ■新生児マススクリーニング検査に関するお問い合わせ

一般社団法人 中部地区医師会 臨床検査課

新生児マススクリーニング検査係

〒904-0113 北谷町字宮城1-584

TEL:098-936-8202(内線 245)

### ■新生児マススクリーニング精密検査(内分泌疾患、ガラクトース血症以外)に関するお問い合わせ

琉球大学病院小児科 (知念安紹 准教授)

〒903-0215 中頭郡西原町字上原207

TEL:098-895-3331

※診察日:月曜日11時 琉球大学病院 小児科外来  
来院の際は、上記連絡先へお問い合わせください。

### ■検体採取等に関する相談

NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会 TMS コンサルテーションセンター

<http://tandem-ms.or.jp/>

※運営日時:平日(土曜、日曜、祝日、夏期・冬期休暇期間中を除く)

午前9時半～午後5時半

※相談対象者は、産科医師、助産師等検体採取機関、小児科医等とし、患者家族等一般の方からの問い合わせは対象外となります。

■支援依頼、採血濾紙、封筒に関するお問合せ  
県保健所

保健所名	住所・電話番号	管轄市町村
南部保健所 (※)	〒901-1104 南風原町字宮平 212 TEL:098-889-6945	那覇市、浦添市、久米島町、渡嘉敷村、座間味村、粟国村、渡名喜村、南大東村、北大東村、西原町、南風原町、豊見城市、糸満市、南城市、八重瀬町、与那原町
中部保健所	〒904-2155 沖縄市美原 1-6-28 TEL:098-938-9700	恩納村、宜野座村、金武町、うるま市、沖縄市、読谷村、嘉手納町、北谷町、北中城村、中城村、宜野湾市
北部保健所	〒905-0017 名護市字大中 2-13-1 TEL:0980-52-2704	国頭村、大宜味村、東村、今帰仁村、本部町、名護市、伊江村、伊平屋村、伊是名村
宮古保健所	〒906-0007 宮古島市平良東仲宗根 476 TEL:0980-72-8447	宮古島市、多良間村
八重山保健所	〒907-0002 石垣市真栄里 438 TEL:0980-82-3241	石垣市、竹富町、与那国町

※採血濾紙、封筒の配布について、那覇地区及び南部地区については、那覇市医師会及び南部保健所において配布します。

■一般社団法人那覇市医師会 生活習慣病検診センター検査部  
〒900-0034 那覇市東町 26 番1号  
TEL:098-868-8118

■沖縄県保健医療部地域保健課 母子保健班  
〒900-8570 那覇市泉崎 1-2-2  
TEL:098-866-2215

## 先天性代謝異常等検査実施要領

### 1 目的

先天性代謝異常症等は、放置すると知的障害などの症状を来すので、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、早期に治療を行うことで、障害の発現を予防することを目的とする。

2 実施主体は県とし、検査は、県が一般社団法人中部地区医師会（以下「検査機関」という。）に委託して行う。

### 3 検査対象者

検査対象者は、沖縄県内で出生した新生児とする。

### 4 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、次に掲げる20種とする。

- (1) フェニールケトン尿症
- (2) メープルシロップ尿症
- (3) ホモシスチン尿症
- (4) ガラクトース血症
- (5) 先天性副腎過形成症
- (6) 先天性甲状腺機能低下症
- (7) シトルリン血症1型
- (8) アルギニノコハク酸尿症
- (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
- (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 (CPT1)

(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 (CPT2)

## 5 検査実施等

検査の実施方法等は別に定める。

## 6 周知徹底

本検査については、すべての新生児に対して実施することにより、初めて効果が期待されるもので、あらゆる機会をとおして周知徹底を図るものとする。

(1) 保健所は、すべての新生児が本検査を受けるように医療機関等に対し積極的な協力を求め、本検査の周知を図ること。

(2) 市町村長は、市町村が実施する母子保健事業、母子保健推進員の活動等において、本検査の周知徹底を図るとともに、積極的に広報活動を行い、地域住民の啓発を十分に行うよう協力すること。

## 7 経費

(1)検査料は公費負担とする。

(2)採血料は自己負担とする。

## 8 精度管理

検査機関は、検査精度の維持向上を図るため、精度管理を行うものとする。

県は、本事業に関する精度試験等をNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会に委託して実施する。

### 附則

この要領は、昭和55年5月1日から適用する。

### 附則

この要領は、昭和62年4月1日から適用する。

### 附則

この要領は、昭和64年1月1日から適用する。

### 附則

この要領は、平成2年4月1日から適用する。

### 附則

この要領は、平成3年4月1日から適用する。

附則

この要領は、平成4年4月1日から適用する。

附則

この要領は、平成4年10月1日から適用する。

附則

この要領は、平成5年7月2日から適用する。

附則

この要領は、平成7年4月1日から適用する。

附則

この要領は、平成18年6月26日から適用する。

附則

この要領は、平成26年10月1日から適用する。

附則

この要領は、平成29年10月1日から適用する。

## 先天性代謝異常等検査実施方法

実施要領5に基づく実施方法等を次のとおり定める。

### (採血濾紙の送付方法)

採血濾紙は保健所で保管し、医療機関は必要に応じて所轄保健所に請求する。ただし、那覇地区、南部地区は、那覇地区医師会（臨床検査センター）及び南部保健所において配付するものとする。

### (検査の方法)

検査は、別表に定める検査方法により行うものとする。

### (検査の実施等)

#### 1 検査申込書の提出

検査を希望する保護者は、医療機関へ新生児マススクリーニング申込書（母子健康手帳綴じ込み）を提出しなければならない。

#### 2 採血の時期

医療機関等は、新生児マススクリーニング申込書を提出したものについて、原則として、生後5～7日目、哺乳後2時間前後に採血する。哺乳の極めて悪い新生児は、哺乳がよくなるから再度採血を行う。

また、低出生体重児（2,000g未満）の場合、生後1ヶ月か、体重2,500gに達した時期、医療施設を退院する時期、いずれか早い時期に2回目の採血を行う。

#### 3 採血部位と採血方法

採血は、内外側足底動脈の走行部のあたり踵より少し上の高さを消毒用アルコール綿で十分に消毒し、ランセットあるいはメスで刺し創口をつくる。踵に近い部分、足趾に近い部分、あるいは足の側縁部は不適當である。創口から血液をしぼり出し、所定の濾紙の採血用の円の所にしみ込ませる。四つの円部分の周囲を越す位に、そして十分に裏側にしみ透るようにしみ込ませる。その後、消毒用アルコール綿で十分消毒し、清潔なガーゼ等を創口に当てておく。

採血が終わったら、血液を十分に乾燥させる。風通しのよい比較的湿度の少ない所で自然乾燥させる。採血済みの濾紙の血液部分は何物にも触れないように気をつけ、十分乾燥したら出来るだけ早く一般社団法人中部地区医師会（以下「検査機関」という。）へ保護者から提出された新生児マススクリーニング申込書を添えて、送付する。

#### 4 助産院及び自宅での分娩

助産院及び自宅で分娩した新生児については、医療機関もしくは医師の指示において助産師が採血し「検査機関」へ送付する。

#### 5 検査票（採血濾紙付）の記録

検査票の記入欄は全て正確に記入する必要がある。母及び児氏名について「フリガナ」は忘れずに記入する。採血濾紙は、1枚は医療機関の控えとし、残りは専用封筒に入れて「検査機関」へ送付する。

#### 6 検体の郵送

検体を当日投函できない場合には、十分自然乾燥させた濾紙をビニール袋に入れて冷蔵庫に保存する。検査項目の中には、緊急を要する検体もあるため、投函忘れや数日分まとめて投函する等がないよう早めに郵送する。

検体を郵送する場合は、医療機関名を必ず記入し専用の封筒に入れて郵送する。

#### 7 検査の実施

- (1) 「検査機関」は医療機関から送付された検体について速やかに検査を行うものとする。
- (2) 「検査機関」は、検査結果、異常のないものについては、検査結果票を1週間分まとめて各医療機関へ郵送する。
- (3) 「検査機関」は、再検査の必要のある場合は直ちに採血した医療機関へ書面で連絡する。連絡を受けた医療機関は、当該新生児の保護者に連絡し、再採血を行い、早急に「検査機関」へ送付する。
- (4) 「検査機関」は、検査結果、異常あるいは異常の疑いがあると判定したものについては、直ちに沖縄県保健医療部地域保健課長（以下「地域保健課長」という。）及び検査を依頼した医療機関に対し、電話及び書面により迅速かつ的確にその内容を連絡する。連絡を受けた医療機関は、保護者に対し精密検査の受診を勧奨する。
- (5) 精密検査を実施した医療機関は、精密検査の結果について、地域保健課長及び精密検査を依頼した医療機関へ通知する。
- (6) 地域保健課長は、精密検査対象者が精密検査を受診していない等で、精密検査結果が届かない場合、管轄保健所へ連絡し、受診の状況等について確認を依頼する。
- (7) 保健所は、保護者又は医療機関へ連絡し、受診状況等の確認及び受診勧奨を行う。
- (8) 医療機関は、再検査又は精密検査を受診しない保護者等、保健所の支援が必要と判断した場合には、「新生児マススクリーニング支援依頼票」により保健所へ支援依頼を行う。



## 8 実施報告

「検査機関」は、各月の検査状況について、初回検査名簿・再検査実施名簿及び検査実施報告書により、翌月10日までに地域保健課長に報告するものとする。

## 9 検体及び台帳等の保管

検査機関は、検査後の検体及び検査台帳を保管するものとし、その期間は、検体1年、検査台帳5年とする。保護者から提出された検査申込書は、台帳と同期間「検査機関」で保管しておくこととする。

## 別表

検査対象疾病		検査方法
ガラクトース血症		ボイトラー法、ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法
先天性副腎過形成症		エンザイムイムノアッセイ法
先天性甲状腺機能低下症		エンザイムイムノアッセイ法
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症 メープルシロップ尿症 ホモシスチン尿症 シトルリン血症1型 アルギニノコハク酸尿症	タンデムマス法

<p>有機酸代謝異常症</p>	<p>メチルマロン酸血症          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          ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)          複合カルボキシラーゼ欠損症          グルタル酸血症 1 型</p>	<p>タンデムマス法</p>
<p>脂肪酸代謝異常症</p>	<p>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)          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          カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症          カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症</p>	<p>タンデムマス法</p>

# 紹介状

年 月 日

精密検査機関の長 殿

医療機関名

住 所

電 話

F A X

医師氏名

新生児マススクリーニング検査の結果、下記の方について、別添のとおり精密検査が必要となりましたので、ご紹介申し上げます。

精密検査の実施及びその結果の報告につきまして、よろしくお願い致します。

母氏名	
児氏名	
児生年月日	年 月 日 男 ・ 女
住所	
電話番号	

添付書類

- ① 新生児マススクリーニング検査の精密検査について（検査結果）
- ② 新生児マススクリーニング精密検査結果通知書

※紹介状は、任意様式も可

# 新生児マススクリーニング精密検査結果通知書

年 月 日

沖縄県保健医療部地域保健課長 殿  
採血医療機関の長 殿

医療機関名

主治医氏名

新生児マススクリーニング精密検査について、下記の通り通知します。

## 1 基本情報

母氏名	
児氏名	
児生年月日	年 月 日 男 ・ 女
受診日	年 月 日

## 2 精査結果（保留含む）

診断名	
今後の方針	1 要治療 2 経過観察 3 異常なし 4 精査保留（ 月頃まで保留）※備考欄に理由を記入 5 その他
備考	

### （注意事項）

受診結果については、速やかに本通知書にて県充て返信用封筒用いて送付するようお願いします。また、経過観察や精密検査不要の判断をした場合も、必ず返信をお願いします。精密検査の依頼より2ヶ月経過しても本通知が沖縄県に届かない場合、保健所より貴院又は保護者に対し、受診状況の確認を行います。

# 新生児マススクリーニング支援依頼票

保健所宛て

検体番号：

保健師訪問の同意： 有 ・ 無

訪問希望日：

名前（ふりがな）	年令	職 業	婚 姻	医療機関情報等
本人：				医療機関名： 住所： 主治医： 担当者： 記載日：
夫：				
住所	現住所：			
連絡先：	自宅： ..... 携帯：			
家 族 構 成			夫以外の育児支援者	支援が必要な理由
			氏名： 続柄：  TEL:	<input type="checkbox"/> 再検査未受診 <input type="checkbox"/> 精密検査未受診 <input type="checkbox"/> その他 ※特記事項
児の氏名/性別 <span style="float: right;">男      女</span>				
生年月日:平成    年    月    日				
出生体重: (            ) g 在胎週数 (        週)				
検査結果等				
	採血日	検査日	判定日	
初回採血				
再1回目				
再2回目				
再3回目				
備考				

## 保健所返書記入欄

保健所		母の氏名：
訪問日： 年 月 日		児の氏名：
担当者		児の生年月日：
TEL		検体番号：
訪問時の状況 ・ 支援内容		
事後指導状況		
疾患名：		
治療開始日： 年 月 日		
(入院、通院の別) 入院 日間、 通院		
小児慢性特定疾患の有・無		
今後の支援方針		
<input type="checkbox"/> 継続支援 <input type="checkbox"/> 他関係機関との連携 <input type="checkbox"/> 継続支援終了 * 特記事項		

## 新生児マススクリーニング（先天性代謝異常等検査）において

### 再検査または要精密検査となった方へ

新生児マススクリーニングで見つかる病気の多くは、早いうちに発見することで、発病を予防したり、治療することができます。

そのため、疾患のある新生児を見逃さないように、検査結果を「正常」、「再検査」、「要精密検査」の3つに区分しています。

- ① 正常 → 問題はありません
- ② 再検査 → 正常と判断できませんでしたので、早めに再検査を受けましょう
- ③ 要精密検査 → なるべく早めに精密検査を受けましょう

新生児タンデムマススクリーニングで今回新たに増えた先天性代謝異常症は、全て含めて出生1万人あたり1～2名であり、沖縄県でも毎年数名程度と予想されています。精度管理として再検査数は沖縄県で年間50名程度に設定されており、再検査の全てが異常ではありません。発見されて直ちに治療必要な方もいますが、中には軽症のタイプもあり、直ぐに治療というわけではありません。

新生児マススクリーニングで対象としている疾患の説明及び主な症状、発見頻度等については、別添をご参考ください。

#### 再検査について

##### 1. 再検査とは

「再検査」とは、最初の検査で確実に正常と判断できない場合、念のためもう1度検査するということです。

##### 2. 再検査となった場合

再検査となった場合は、出産した医療機関で、もう1度採血を行います。

出産された医療機関より連絡がありますので、その指示に従ってください。

##### 3. 再検査の結果について

検査の結果は、出産した医療機関を通じてお知らせします。再検査の結果、「正常」と判断されれば、心配ありません。

再検査の結果、疾患の疑いがある場合には、「精密検査」が必要となります。

#### 要精密検査について

##### 1. 要精密検査とは

要精密検査とは、初回あるいは再検査の結果、疾患の疑いがあり、すぐに病院で精密検査を行うのが望ましいということです。

精密検査は専門の医療機関で、病気かどうかを正確に診断するために行う検査です。

##### 2. 要精密検査となった場合

要精密検査となった場合は、専門の医療機関で検査を行います。

出産された医療機関より連絡がありますので、その指示に従ってください。

## アミノ酸、糖代謝異常症について

### 1. アミノ酸代謝異常

食事から摂ったタンパク質は、分解されてアミノ酸になり、身体の中で必要なものになります。アミノ酸代謝異常症では、身体の中でアミノ酸をうまく分解できないために、特定のアミノ酸が身体に蓄積して、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。

どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、幾つかに分かれます。

疾患名	疾患について	主な症状	発見頻度
フェニルケトン尿症	フェニルアラニンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。血液中ではフェニルアラニン濃度が高くなりますが、尿にはフェニルケトンという物質が増えるので、フェニルケトン尿症と呼ばれています。フェニルアラニンを制限したミルクをあたえることで、知能障害が予防できます。	けいれん、発達遅滞	1:6万
メープルシロップ尿症	イソロイシン、ロイシン、バリンというアミノ酸がうまく処理できない疾患です。この病気の場合、尿の臭いがメープルシロップに似ているため、このように呼ばれます。イソロイシン、ロイシン、バリンを制限したミルクを与えることで、重度の体調不良(ケトアシドーシス発作といえます)を予防します。	多呼吸、アシドーシス	1:120万
ホモシスチン尿症	ホモシスチンというアミノ酸が分解できない疾患です。血液中のホモシスチン濃度が高くなりますが、ホモシスチンの原料となるメチオニン濃度も高くなります。メチオニンを制限したミルクを与えることで、知能障害や脳梗塞を予防します。	遅れ、発育異常	-
シトルリン血症1型(※)	この2つは、アミノ酸を利用するときにできる「アンモニア」の分解ができない疾患です。アンモニアは体に毒ですので、通常はすぐに分解して尿に出るようになっていますが、そこがうまく働きません。蛋白質を制限したミルクにしたり、アンモニアを処理する薬を服用したりして、重度の体調不良(高アンモニア血症)を予防します。	興奮、多呼吸、昏睡	1:9万
アルギニノコハク酸尿症(※)		興奮、多呼吸、昏睡	1:40万

### 2. 糖代謝異常

疾患名	疾患について	発見頻度
ガラクトース血症	母乳やミルクに含まれる糖(炭水化物)は、ほとんどが乳糖であり、乳糖とはガラクトースとブドウ糖からできています。このガラクトースをうまく処理できない体質がガラクトース血症で、乳糖を除去したミルクを与えないと、肝臓の働きが低下したりします。但し、ガラクトース血症は、日本人には非常にまれです。	1型 1:80万 2型 1:60万

## 有機酸代謝異常症について

有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。特定の有機酸の代謝がうまくできずに、体内に溜まり、嘔吐、けいれんなどを引き起こします。

有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

疾患名	疾患について	主な症状	発見頻度
メチルマロン酸血症(※)	この2つは症状や治療法が似ているので、よく一緒に取り扱われます。母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が増加することにより、重度の体調不良(ケトアシドーシス)を生じます。これを予防するために、蛋白質を制限したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。	アシドーシス、遅れ	1:11万
プロピオン酸血症(※)			1:4万
イソ吉草酸血症(※)	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じるイソ吉草酸という酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、薬で酸性物質の尿中への排泄を促進させたりします。	アシドーシス、体臭	1:43万
メチルクロトニルグリシン尿症(※)	食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。生後6ヶ月以降に感染症などに罹患した際に、重度の体調不良を生じる危険性があります。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。	筋緊張低下、ライ症候群	1:14万
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG血症)(※)	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良を生じたり、あるいは感染症などに伴って重度の体調不良を生じたりします。これを予防するために、ロイシンというアミノ酸を除去したミルクを用いたり、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。	重症低血糖、発達遅延	-
複合カルボキシラーゼ欠損症(※)	母乳やミルクに含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加し、新生児のうちに重度の体調不良(ケトアシドーシス)を生じます。これを予防するために、ビオチンというビタミン剤を服用します。	湿疹、乳酸アシドーシス	1:60万
グルタル酸血症1型(※)	食事に含まれるたんぱく質から生じる酸性の物質が血液中に増加します。このため、神経の異常が生じますが、これは急激に生じたり、あるいは徐々に進行したりします。この予防のため、十分な食事カロリー摂取と蛋白質の制限、ビタミン剤の投与を行います。また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。	アトーゼ、遅れ	1:18万



## 脂肪酸代謝異常症について

空腹時や運動時など、食事からのエネルギーが足りなくなると、体内の脂肪が分解して、エネルギーが作り出されます。脂肪酸代謝異常症では、この過程がうまく働かず、重度の体調不良を引き起こします。

脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。

疾患名	疾患について	主な症状	発見頻度
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)(※)	脂肪酸のうち、中鎖脂肪酸とよばれる、炭素数がそれほど多くない脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のために、乳幼児のうち、あまり長時間絶食にならないように注意し、また、感染症にかかった時は早めに点滴などをうけるようにします。	ライ症候群、SIDS様発作	1:12万
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(VLCAD欠損症)(※)	脂肪酸のうち、極長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	低血糖、筋肉、心障害	1:13万
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(※)	脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。筋肉や心臓の異常を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	ライ症候群、SIDS様発作	-
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症(CPT1)(※)	脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、重度の体調不良を生じることがあります。この予防のため、脂肪の摂取を制限し、その代わりに、中鎖脂肪酸とよばれる炭素数がそれほど多くない脂肪酸からできたミルクを用います。	ライ症候群、肝障害	1:32万
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症(CPT2)(※)	脂肪酸を輸送するシステムに問題があり、特に脂肪酸のうち、長鎖脂肪酸とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できない疾患です。このため、長時間の絶食や、感染症などでエネルギー消費が増えた場合などに、急に体調不良となったり、乳幼児期には突然死することさえあります。この予防のため、長鎖脂肪酸を多く含む食品を制限したり、中鎖脂肪酸を多く含む食品(MCTミルク、またはMCTオイル)を用います。	ライ症候群、SIDS様発作、筋肉症状	1:26万

(※)新しい検査方法(タンデムマス法)により発見可能となった疾患

・疾患について:神奈川県新生児マススクリーニングパンフレット引用(CPT2を除く)

・主な症状、発見頻度:タンデムマスQ&A2012等より引用

## 内分泌疾患について

### 1. 甲状腺ホルモンの欠乏症

疾患名	疾患について	発見頻度
先天性甲状腺機能低下症	首の前部にある甲状腺から分泌される甲状腺ホルモンが不足する疾患です。甲状腺ホルモンは、こどもの成長(体が大きくなること)と発達(脳が大きくなること)に大事ですので、気付かずにいると、身長が伸びないとか、歩いたりおしゃべりしたりが遅くなる、などの症状が出ることがあります。このため、早期に診断し、甲状腺ホルモンを薬として投与することが重要です。	1:3000

### 2. 副腎皮質ホルモンの欠乏症

疾患名	疾患について	発見頻度
先天性副腎過形成症	腎臓の上にある副腎から分泌される副腎皮質ホルモンが不足する疾患です。副腎皮質ホルモンは、からだを元気にする作用がありますので、不足すると、ミルクを飲めなかったり、体重が増えなかったりします。重度の脱水になる場合もありますので、早期に診断し、副腎皮質ホルモンを薬として投与することが重要です。また、副腎皮質ホルモンが不足すると、その影響で男性ホルモンが増加してしまいます。このため、女の子では、陰核(クリトリス)が大きくなったりすることもありますので、必要な場合は手術をすることもあります。	1:2万

〒	様
---	---

新生児マススクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584  
TEL 098-936-8202

〒	様
---	---

新生児マススクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584  
TEL 098-936-8202

〒	様
---	---

新生児マススクリーニング結果報告書

下記のとおりご報告申し上げます。

報告数	検査不能数	検査数	正常数	要再検査数	要精密検査数

報告年月日

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584  
TEL 098-936-8202

新生児マススクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby				
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby				
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby				
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (医療機関控用)

生年月日		採血年月日	出生体重	報告年月日
様 baby				
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症	
特記事項			初回・再検	検査番号

枠内に「要再検」の判定がある場合には、再検査のため採血ろ紙に血液を採取し至急お送り下さい。

検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。

2014/6/25 受付 検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。

2014/6/25 受付 検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。

2014/8/7 受付 検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

新生児マススクリーニング結果票 (受診者用)

生年月日		採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号
様 baby					
ガラクトース血症	先天性甲状腺機能低下症	先天性副腎過形成症	アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常症		
特記事項					

本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。

2014/8/7 受付 検査機関 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

〒

〇〇産婦人科医院 様

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
会長 中田 安彦

### 新生児マススクリーニング検査の再採血について(依頼)

新生児マススクリーニング検査についてご協力いただき誠にありがとうございます。  
さて、貴院よりお送りいただきました検体は、下記の理由により再検査が必要となりました。  
つきましては、当該児の保護者に連絡の上、再採血を行い、検体をご送付下さいます様お  
願いたします。

#### 記

検体受付番号			
医療機関コード		医療機関名	
母氏名		児名	
出生年月日		出生時体重	
初回採血月日		採血時体重	

#### 再採血依頼理由

#### 検査機関

〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584  
一般社団法人 中部地区医師会 検診センター 臨床検査課  
代表電話番号 098-936-8202  
代表FAX番号 098-936-8204

〒

〇〇産婦人科医院 様

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
会長 中田 安彦

### 新生児マススクリーニング検査の再検査について(依頼)

新生児マススクリーニング検査についてご協力いただき誠にありがとうございます。  
さて、貴院より送付の下記新生児検体が疑陽性となりましたので、お手数ですが、当該児の保護者に連絡の上、再採血を行い、検体を至急ご送付下さいますようお願いいたします。

#### 記

#### 1 新生児氏名等

医療機関コード		出産病(医)院	
母親氏名		児名	
出生年月日		出生時体重	

検査番号	
------	--

#### 2 検査結果 :

○対象疾患 測定項目	スクリーニング値(血中)		カットオフ値
	採血日	月 日	
○			

#### 3 検査機関

〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター 臨床検査課

電話番号 098-936-8202

FAX番号 098-936-8204

〒

〇〇産婦人科医院 様

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター

会長 中田 安彦

### 新生児マススクリーニング検査の再検査について(依頼)

新生児マススクリーニング検査についてご協力いただきましてまことにありがとうございます。  
さて、貴院より送付の下記新生児検体の測定値が再検査対象値となりましたので、お手数ですが、当該児の保護者に連絡の上、再採血を行い、検体を至急ご送付下さいますようお願いいたします。

#### 記

検体番号 : 医療機関 :  
母氏名 :  
児名 : 性別 :  
受付日 : 生年月日 :

検査結果 : タンデム質量分析(タンデムマス)

単位 : 有機酸、脂肪酸 : nmol/ml アミノ酸 : mg/dl

	採血日	測定項目	測定値	カットオフ値 (要再検査基準値)
初回検査				
2回目				
3回目				

疑われる疾患名

〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城 1-584

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター 臨床検査課

電話番号 098-936-8202

FAX番号 098-936-8204

〒

〇〇産婦人科医院 様

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
 会長 中田 安彦

新生児マススクリーニング検査の精密検査について(依頼)

新生児マススクリーニング検査の結果、下記の通り疑いを認めましたので、精密検査が必要です。精密検査機関を至急受診させてください。

1 新生児氏名等

母親氏名		出産病(医)院	
新生児名		出生年月日	
出生時体重		哺乳状況	

検体番号	
------	--

2 検査結果

測定項目	スクリーニング値(血中)		測定法 カットオフ値
	初回測定値 ( 月 日採血)	再採血測定値 ( 月 日採血)	
○ガラクトース血症 ガラクトース ガラクトース-1-リン酸 ポイトラー法蛍光発色			
○先天性甲状腺機能低下症 TSH FT4			
○先天性副腎過形成症 17 $\alpha$ -OHP(直接法) 17 $\alpha$ -OHP(抽出法)			

3 検査機関

〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城1-584  
 一般社団法人 中部地区医師会 検診センター 臨床検査課  
 電話番号 098-936-8202  
 FAX番号 098-936-8204

〒

〇〇産婦人科医院 様

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター  
会長 中田 安彦

新生児マススクリーニング検査の精密検査について (依頼)

新生児マススクリーニング検査の結果、下記の通り疑いを認めましたので、精密検査が必要です。精密検査機関を至急受診させてください。

記

検査結果：タンデム質量分析 (タンデムマス)

検体番号：	出生病院：			
母氏名：	児名：			
生年月日：	出生体重：	性別：	在胎週数：	週

精査理由

- 1：
- 2：
- 3：
- 4：
- 5：

異常測定値

単位：有機酸、脂肪酸：nmol/ml アミノ酸：mg/dl

検査項目 測定値 カットオフ値

検査項目 測定値 カットオフ値

〒904-0113 沖縄県中頭郡北谷町字宮城 1-584

一般社団法人 中部地区医師会 検診センター 臨床検査課

代表電話番号 098-936-8202

代表FAX番号 098-936-8204