

令和2年度先天性代謝異常等検査仕様書

1 検査方法等

(1) 検査項目

別表のとおりとする。

(2) 測定方法

次に定める方法で行う。

検査対象疾病	検査方法
有機酸代謝異常症	タンデムマス法
脂肪酸代謝異常症	タンデムマス法
アミノ酸代謝異常症	タンデムマス法
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
ガラクトース血症	マイクロプレート酵素法

(3) 再提出基準値及び精密検査基準値

測定の結果の再提出基準値及び精密検査基準値は、別表のとおりとする。

再提出及び精密検査に該当する検体の取扱いについては、コンサルタント医に電話連絡し、その指示に従う。

(4) 検査不能検体の取り扱い

検査不能検体は次のとおりとし、検査不能検体は、原則として検査しない。

なお、検査不能検体は、検査機関から医療機関等に再採血を依頼する。

ア 採血量の不足の検体

イ 採血不備の検体

(5) 検体数

先天性代謝異常等検査、先天性副腎過形成症検査、先天性甲状腺機能低下症検査
各年間見込件数 8,593 件

2 検査の実施

(1) ろ紙等の配付

採血ろ紙、検体送付用封筒は、あらかじめ予定分を検査機関から産科医療機関（助産所を含む）（以下「医療機関等」という。）に配付する。

(2) 検査及び結果の通知等

ア 検査機関は、医療機関等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。

イ 検査機関は、検査の結果を当該医療機関等に通知するものとし、異常あるいは異常の疑いのある場合は、コンサルタント医に直ちに電話で判定を依頼するものとする。

ウ 検査機関は、検体が送付されてきたときには、台帳に記録し、この検査の実施状況を把握し、毎月の実施数、結果及び要精密検査と判定した児を翌月 15 日までに県子ども子育て支援課に報告する。

エ 検査機関は、要精密検査と判定した児について、精密検査の結果の確認を行い、その結果を県子ども子育て支援課に報告する。

オ 検査機関は、検査後の検体を 1 年間保管しておくものとする。

3 先天性代謝異常検査等専門委員会

検査機関は、検査の適正な実施のため、先天性代謝異常検査等専門委員会を設置する。

4 その他

(1) 本事業の実施にあたっては、責任ある体制を確保し、対象者のプライバシーには十分留意することとする。

(2) 医療機関等における採血料、検体郵送料は、この検査を希望する保護者の負担とする。

別表

1 有機酸代謝異常症 (単位: nmol/ml)

疾患名	検査項目	再採血基準値	精密検査基準値	即精密検査基準値
メチルマロン酸血症	C3	>3.6	>3.6	>8.0
	C3/C2	>0.20	>0.20	>0.20
プロピオン酸血症	C3	>3.6	>3.6	>8.0
	C3/C2	>0.20	>0.20	>0.20
βケトチオラーゼ欠損症	C50H	>0.6	>0.6	
	C5:1	>0.025	>0.025	
イソ吉草酸血症	C5	>1.0	>1.0	>5.0
メチルクロトニルグリシン尿症	C50H	>1.0	>1.0	>2.0
ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 血症	C50H	>1.0	>1.0	>2.0
複合カルボキシラーゼ欠損症	C50H	>1.0	>1.0	>2.0
グルタル酸血症1型	C5DC	>0.25	>0.25	

※ 精密検査基準値は、再採血検体の測定値に対する基準であること。

2 脂肪酸代謝異常症 (単位: nmol/ml)

疾患名	検査項目	再採血基準値	精密検査基準値	即精密検査基準値
MCAD 欠損症	C8	>0.3	>0.3	>0.8
	C8/C10	>1.4	>1.4	>1.0
VLCAD 欠損症	C14:1			>0.4
	C14:1/C2			>0.013
	C14:1/C10			>1.0
	C14:1/C12			>1.0
TFP/LCHAD 欠損症	C160H	>0.1	>0.1	
	C18:10H	>0.1	>0.1	
CPT1 欠損症	C0/ (C16+C18)	>100	>100	
CPT2 欠損症	C14/C3			>0.30
	(C16+C18:1) /C2			>0.40
CACT 欠損症	C14/C3			>0.30
	(C16+C18:1) /C2			>0.40
全身性カルニチン欠乏症	C0	<9	<9	
グルタル酸血症2型	C8	>0.3	>0.3	>0.8
	C10	>0.4	>0.4	>0.014
	C10/C2	>0.014	>0.014	
	C12	>0.4	>0.4	

※ 精密検査基準値は、再採血検体の測定値に対する基準であること。

3 アミノ酸代謝異常症 (単位: nmol/ml)

疾患名	検査項目	再提出基準値	精密検査基準値	即精密検査基準値
フェニルケトン尿症	Phenylalanine	>180 (約 3 mg/dl に相当)	>180 (約 3 mg/dl に相当)	>600 (約 10 mg/dl に相当)
メープルシロップ尿症	Ile+Leu	>350 (約 4.5 mg/dl に相当)	>350 (約 4.5 mg/dl に相当)	>600 (約 8 mg/dl に相当)
	Val	>250 (約 3 mg/dl に相当)	>250 (約 3 mg/dl に相当)	
ホモシスチン尿症	Methionine	>80 (約 1.2 mg/dl に相当)	>80 (約 1.2 mg/dl に相当)	
シトルリン血症1型	Citruline	>100 (約 1.8 mg/dl に相当)	>100 (約 1.8 mg/dl に相当)	>300 (約 5.3 mg/dl に相当)
アルギノコハク酸尿症	Citruline	>100 (約 1.8 mg/dl に相当)	>100 (約 1.8 mg/dl に相当)	>300 (約 5.3 mg/dl に相当)
シトルリン欠損症	Citruline>50& (Tyr>200 or Arg>60 or Phe>120 or Met>180)			

※ 精密検査基準値は、再採血検体の測定値に対する基準であること。

4 先天性副腎過形成症 (CAH)

- (1) 再測定基準 上位5%タイル又は直接法 4.0ng/ml 以上を抽出法で再測定する。
- (2) 再提出基準 170HP 抽出法について以下の条件の場合
- | | |
|-----------------|-------------|
| 出生体重 2,000 g 未満 | 8.0ng/ml 以上 |
| 2,000~2,499g | 6.0ng/ml 以上 |
| 2,500g 以上 | 4.0ng/ml 以上 |
- (3) 精密検査基準 初回検体は、直接法 20.0ng/ml 以上又は抽出法 8.0ng/ml 以上とする。
- 再提出検体は、170HP 抽出法について以下の条件の場合
- | | |
|-----------------|-------------|
| 出生体重 2,000 g 未満 | 8.0ng/ml 以上 |
| 2,000~2,499g | 6.0ng/ml 以上 |
| 2,500g 以上 | 4.0ng/ml 以上 |

5 先天性甲状腺機能低下症

- (1) 再測定基準 TSH 8 μ U/ml 以上又は3%タイル以上とする。
- (2) 再提出基準 TSH 10 μ U/ml 以上のとき、または FT4 について以下の条件の場合再提出とする。
- | | |
|----------------------------------|-------------|
| 出生体重 2,000 g 以上または在胎週数 37 週以上のとき | 1.0ng/dl 未満 |
| 出生体重 2,000 g 未満かつ在胎週数 37 週未満のとき | 0.8ng/dl 未満 |
- (3) 精密検査基準 初回検体は、TSH 20 μ U/ml 以上とする。
- 再提出検体は、TSH 10 μ U/ml 以上のとき、または FT4 について以下の条件の場合
- | | |
|----------------------------------|-------------|
| 出生体重 2,000 g 以上または在胎週数 37 週以上のとき | 1.0ng/dl 未満 |
| 出生体重 2,000 g 未満かつ在胎週数 37 週未満のとき | 0.8ng/dl 未満 |

6 ガラクトース血症

検査項目	再提出基準	精密検査基準
ガラクトース総量	10.0mg/dl 以上	10.0mg/dl 以上
ガラクトース	3.0mg/dl 以上	3.0mg/dl 以上
ガラクトース-1-リン酸	15.0mg/dl 以上	15.0mg/dl 以上

※ 精密検査基準値は、再採血検体の測定値に対する基準であること。