

富 山 県

先天性代謝異常等にかかる新生児マス
スクリーニング検査事業マニュアル

(第6版)

令和8年3月

富 山 県

富山県先天性代謝異常等検査事業部会

＜目次＞

I	先天性代謝異常等にかかる新生児マススクリーニング検査事業の概要について	1
II	検査に使用する物品	7
III	スクリーニング検査の実施	8
	1 採血から検体送付まで	8
	2 結果の通知	9
	3 結果別の対応	11
	4 精密検査の受診	15
	5 精密検査未受診の場合	15
	6 要治療者のフォロー	16
	7 検査実施報告	16
	8 精度管理	16
	9 検査に関するお問合せ先	16
IV	採血について	17
	1 採血用ろ紙の記入のしかた	17
	2 先天性代謝異常等検査申込書兼同意書の記入のしかた	18
	3 採血時期	18
	4 採血の方法	18
	5 乾燥	19
	6 発送	19
V	先天性代謝異常等検査判定基準	20
VI	関係機関と連絡先	21
	1 採血医療機関(分娩実施機関)および医療機関コード(ろ紙用)	21
	2 精密検査医療機関	22
	3 専門医療機関等	22
	4 検査委託機関	23
	5 厚生センター・支所(保健所等)	23
	6 市町村	23
VII	実施要綱および様式	25
	様式集	29
	＜参考資料＞	47
	1 先天性代謝異常等の疾患の解説	47
	2 採血・検体ろ紙の取り扱いについて	49
	富山県周産期保健医療協議会部会設置要綱	55
	富山県先天性代謝異常等検査事業部会委員名簿	56

I 先天性代謝異常等にかかる新生児マススクリーニング検査事業の概要について

1. 目的

先天性代謝異常等の疾患は、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。

2. 実施体制

富山県が実施主体となり、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、検査委託機関及び市町村と協力、連携して実施する。

3. 検査の対象疾患及び検査方法

対象疾患		検査方法		
先天性代謝異常等検査	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 ポイトラー法		
	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） タンデムマス法		
	アミノ酸代謝異常	4 フェニルケトン尿症 5 メープルシロップ尿症（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（CPT-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（CPT-2欠損症）		
	実証事業	21 重症複合免疫不全症 22 脊髄性筋萎縮症		定量PCR法

※ただし、上記疾患に加え同時に測定可能な二次対象疾患（β-ケトチオラーゼ欠損症、全身性カルニチン欠乏症、グルタル酸血症2型）についても、異常が発見される場合は報告する。

4. 検査の対象者

県内で出生した新生児(里帰り児含む)のうち、保護者が「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式2)を提出した者

5. 検査に係る費用

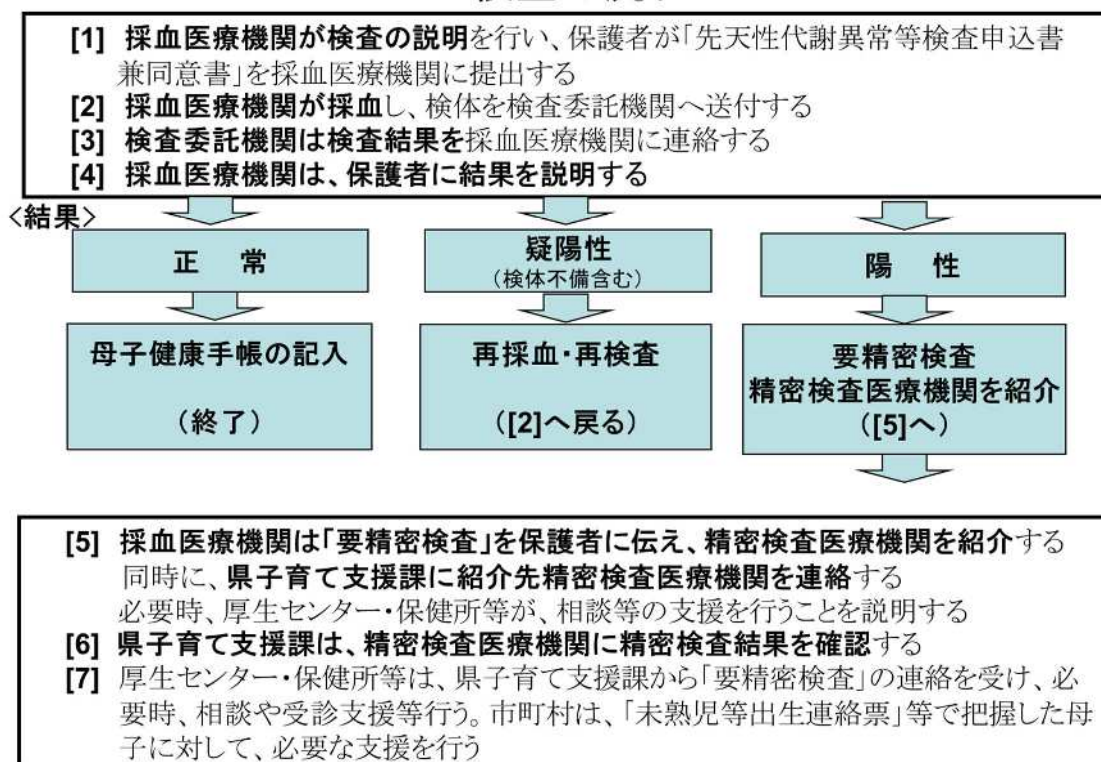
- (1) 検査にかかる費用は、県の負担とする。
- (2) 検査に伴う採血(再採血)や検体の送付等に要する費用は、保護者の負担とする。
- (3) 検査結果の通知にかかる費用は、検査委託機関の負担とする。
- (4) 精密検査にかかる費用は、保護者の負担とする。乳児精密健康診査票を活用する場合は、保護者が市町村に申請手続きを行う。

6. 実施機関

- (1) 採血医療機関 : 産科医療機関、NICU・小児科医療機関、助産所等
- (2) 検査委託機関 : 一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター(略称:岐阜公衛検)
- (3) 精密検査医療機関 : 本マニュアル22ページに定める小児科医療機関とする。
ただし、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)と連携し、精密検査を行う。
実証事業の2疾患については富山大学附属病院が精密検査を行う。
- (4) 専門医療機関 : 特殊検査提供施設
- (5) 外部精度管理機関 : 一般社団法人日本マススクリーニング学会
- (6) 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

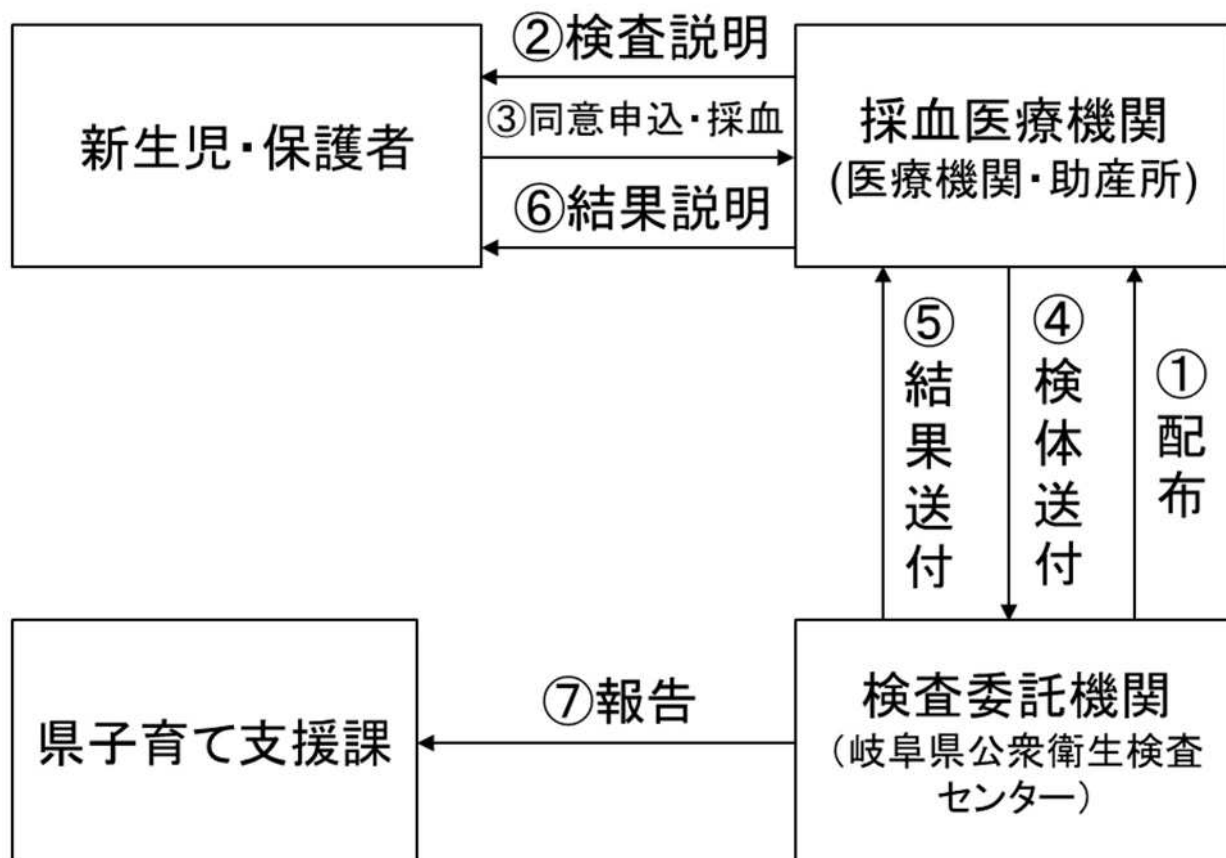
7. 検査の流れ

検査の流れ



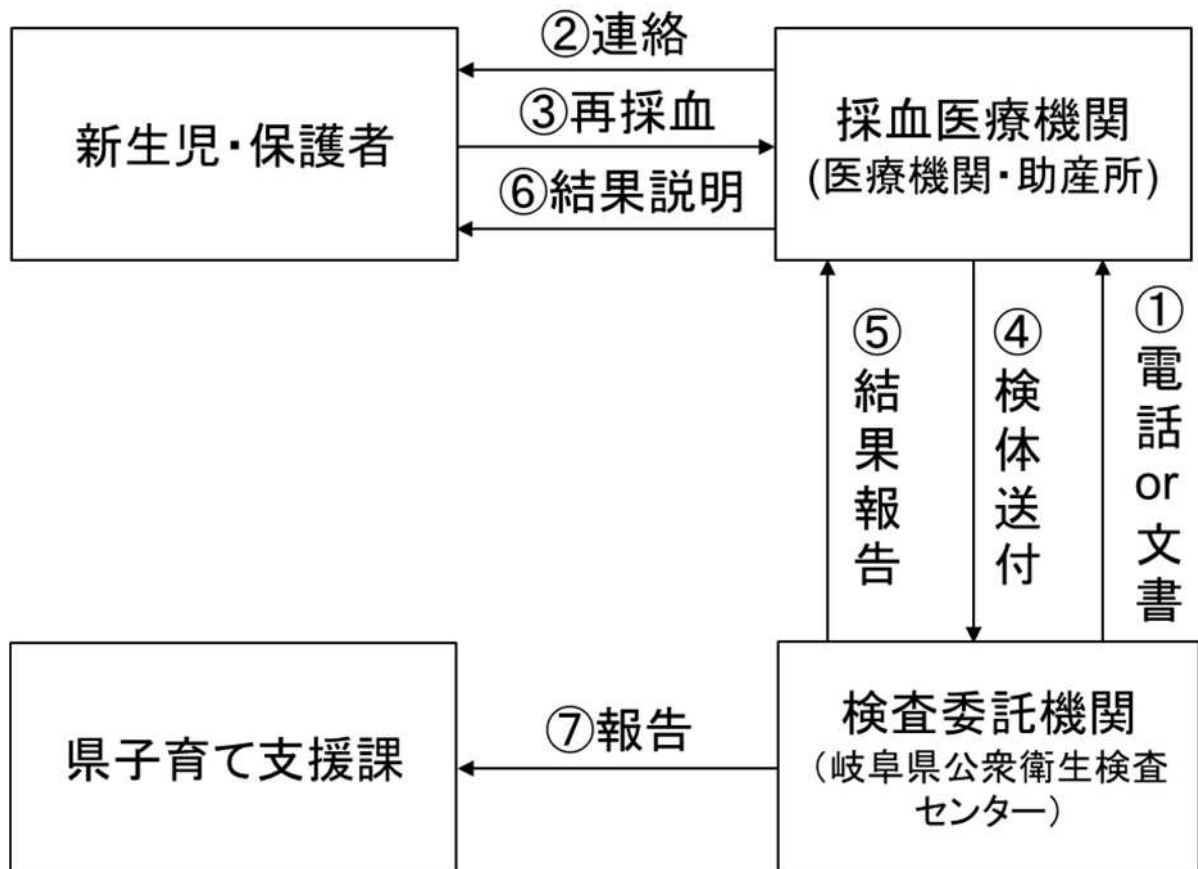
8. 事業の体系図

(1) 事業全体流れ



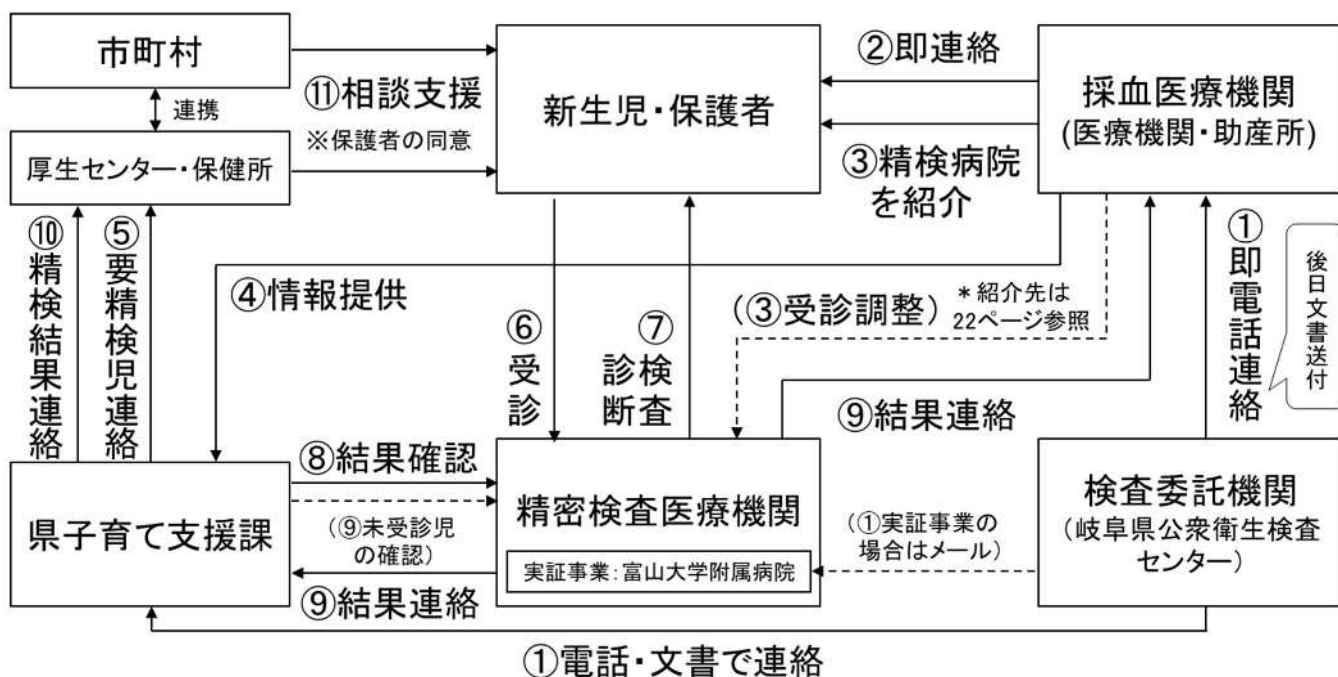
- ① 検査委託機関から県内の採血医療機関に検査に必要な物品を配布
- ② 採血医療機関から保護者へ検査について説明を行う
- ③ 保護者は採血医療機関に検査申込書兼同意書を提出し新生児は採血を受ける
- ④ 採血医療機関は検体を検査委託機関に送付する
- ⑤ 検査委託機関は採血医療機関に検査結果を送付する
- ⑥ 採血医療機関は検査結果を保護者に説明する (母子健康手帳に検査結果票を貼付)
- ⑦ 検査委託機関は県子育て支援課へ毎月実施結果を報告する

(2) 結果別の流れ
ア. 要再検の場合



- ① 検査委託機関から採血医療機関に再検査・再採血の依頼文書を送付（疑陽性の場合、電話連絡あり）
- ② 採血医療機関から保護者に速やかに電話連絡し、受診を調整する
- ③ 対象となった新生児は採血医療機関にて再採血を受ける
- ④ 採血医療機関は検体を検査委託機関へ送付する（検査申込書兼同意書は不要）
- ⑤ 後日、再検査結果について検査委託機関から採血医療機関へ文書で報告（要精密検査の場合は、電話連絡あり）
- ⑥ 採血医療機関から保護者に結果説明を行う。（母子健康手帳に検査結果票を貼付）
- ⑦ 検査委託機関は毎月の実施結果報告と併せて県子育て支援課へ再検査結果を報告

イ. 要精密検査の場合



- ① 検査委託機関から採血医療機関に電話で連絡（後日、文書送付）
 ※県子育て支援課にも電話および文書等で連絡
 ※実証事業2疾患の場合、精密検査医療機関にも要精密検査児判明を連絡（メール等）
- ② 採血医療機関は速やかに保護者に電話連絡し、受診を調整する
- ③ 採血医療機関は保護者に精密検査医療機関を紹介する
 ※採血医療機関から精密検査医療機関へ連絡し受診調整を行う
 ※紹介先医療機関は疾患により異なる（マニュアル22ページ参照）
- ④ 採血医療機関は保護者に同意を得た上で、県子育て支援課に紹介先の精密検査医療機関名を連絡する。併せて、要精密検査となった疾患名を母子健康手帳に記載する（検査結果票の貼付でも可）
- ⑤ 県子育て支援課は厚生センター・保健所に要精密検査児判明の連絡をする
- ⑥ 要精密検査児は精密検査医療機関を受診する
- ⑦ 精密検査医療機関は必要な検査や診断を行う
- ⑧ 県子育て支援課は精密検査医療機関に精密検査結果を確認する
- ⑨ 精密検査医療機関は保護者の同意を得た上で、精密検査結果を県子育て支援課・採血医療機関に連絡する（受診がない場合は、採血医療機関に状況を確認）
- ⑩ 県子育て支援課は厚生センター・保健所に精密検査結果を連絡する
- ⑪ 厚生センター・保健所、市町村は保護者の相談支援を行う

(3) 各機関の役割

検査委託機関

- ・ 検査の実施
- ・ 検査結果の連絡
- ・ 要精検の早期連絡
- ・ 検査値の精度管理
- ・ 採血用ろ紙、封筒、説明書、申込書の配布
※採血用ろ紙の調達や封筒の印刷含む

医療機関

採血医療機関

- ・ 保護者への検査説明
- ・ 採血、検体・申込書の送付
- ・ 検査結果の説明
(母子健康手帳記載、結果票)
- ・ 再検査・要精検の受診連絡
- ・ 必要時、未熟児等出生連絡票の送付

精密検査医療機関（富山大学附属病院・ 県立中央病院）

- ・ タンデムマス法 17 疾患の精密検査
コンサルタント医への相談・連携
特殊検査提供施設への検査依頼
精密検査結果の連絡
- ・ 治療(小児慢性特定疾病の申請・説明)

精密検査医療機関（小児専門医療機関等）

- ・ 3 疾患 (GAL、TSH、17-OHP) の精密検査
精密検査結果の連絡
- ・ 治療(小児慢性特定疾病の申請・説明)

精密検査医療機関（富山大学附属病院）

- ・ 実証事業 2 疾患の精密検査
精密検査結果の連絡
- ・ 治療(小児慢性特定疾病の申請・説明)

専門医療機関（コンサルタント医）

- ・ 検査委託機関、精密検査医療機関への助言・指導
- ・ 全国的支援体制との連携
特殊検査提供施設、学会など

地域

県子育て支援課

- ・ 精密検査結果確認
- ・ 富山県先天性代謝異常等検査事業部会の運営
- ・ 要綱、マニュアル、各種様式等の作成
- ・ 説明書、申込書の印刷
- ・ 研修会の開催、普及啓発 等

市町村

- ・ 未熟児等出生連絡票による訪問
- ・ 乳幼児の相談・健診

厚生センター・保健所

- ・ 要精密検査児の相談、受診支援
(市町村未熟児等訪問との連携)
精検未受診児の受診勧奨
- ・ 小児慢性特定疾病医療費助成
- ・ 長期療養児の相談支援
治療後の療養相談 等

II 検査に使用する物品

検査委託機関

(1) 必要物品を採血医療機関へ配布する。

検査委託機関は、採血医療機関へ下記の必要物品を配布する。

- 必要物品 ①「保護者説明書」(様式1)
②「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(3枚複写)」(様式2)
③「先天性代謝異常等検査採血用ろ紙」(様式3)
④「検体送付用封筒」(様式4)

※①②は県子育て支援課で作成のうえ検査委託機関へ事前に納品する。

【採血用ろ紙の取り扱い(使用期限、保管方法等)について】

- ① ろ紙が届いたら、箱に配布日を「年 月 配布分」と記入する。
- ② 直射日光の当たらない場所で保管してください。
- ③ 使用期限は、製造日から5年間を推奨しています。
- ④ 使用期限を過ぎたる紙は、廃棄してください。
- ⑤ 製造日の見方

4 5 06 3N
↓ ↓ ↓ ↓
↓ ↓ ↓ TRK 管理番号
↓ ↓ 6月(製造月:2桁)
↓ 固定番号
2024年(製造年:西暦末尾)



採血医療機関

(1) 必要物品に不足が生じたとき・新たに検査を開始するとき

採血医療機関は検査委託機関(下記「物品配布依頼先」)へ連絡し、追加の物品を受け取ること。なお、物品の送付に数日を要するため、採血医療機関では在庫を管理のうえ、早めに検査委託機関(下記「物品配布依頼先」)へ連絡すること。

物品配布依頼先

- ◎ 一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター
臨床検査課 小川・近藤
電話番号: 058-247-3103(直通)
窓口開所時間: 月曜日～金曜日(祝日は除く) 9時～16時30分
※年末年始の開所時間等は別途ご案内いたします。

Ⅲ スクリーニング検査の実施

1 採血から検体送付まで

(1) 初回採血（日齢4～6日 ※日齢4日（生後96時間以上、120時間未満）の採血を推奨）

採血医療機関

- ① 保護者に事業趣旨及び検査後の対応について説明書を用いて説明し、検査の希望を確認する。
- ② 「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書（3枚複写）」（様式2）により検査の申し込みを受ける。

【先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(様式2)の留意事項】

- ・検査申込書兼同意書の提出は必須
- ・退院後の連絡先等、記入漏れがないようにする
- ・検査申込書兼同意書のうち1枚目は保護者控用、2枚目は医療機関控用、3枚目は検査機関送付用とし、3枚目を採血用ろ紙とセットにして検査委託機関へ提出する。
- ・保護者に対する検査結果の通知について、再検査又は精密検査の場合は、速やかに採血医療機関から、退院後の連絡先に連絡することについて、確認しておくこと。
- ・要精密検査となった場合は、必要時、厚生センター・保健所から連絡し、保健師が相談等の支援を行うことも説明しておく。

③ 児の採血を行い、採血用ろ紙に塗布する。（採血の方法については17ページ参照）

先天性代謝異常等検査採血用ろ紙(様式3)の留意事項

- ・採血用ろ紙に必要事項を記入し、4枚のうち複写1枚目を採血医療機関控とし保管する。
- ・記入事項等について「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式2)と十分にチェックし、記入洩れ又は記入誤りのないように留意する。

④ 採血用ろ紙に「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式2)の複写紙3枚目を添えて、指定の「検体送付用封筒」(様式4)で検査委託機関へ遅くとも日齢8～9日までに到着するように速やかに送付する（速達を推奨）。採血してから検体が検査委託機関に到着するまで、日数が多くかかった場合は、検体不備となるので留意する。

2 結果の通知

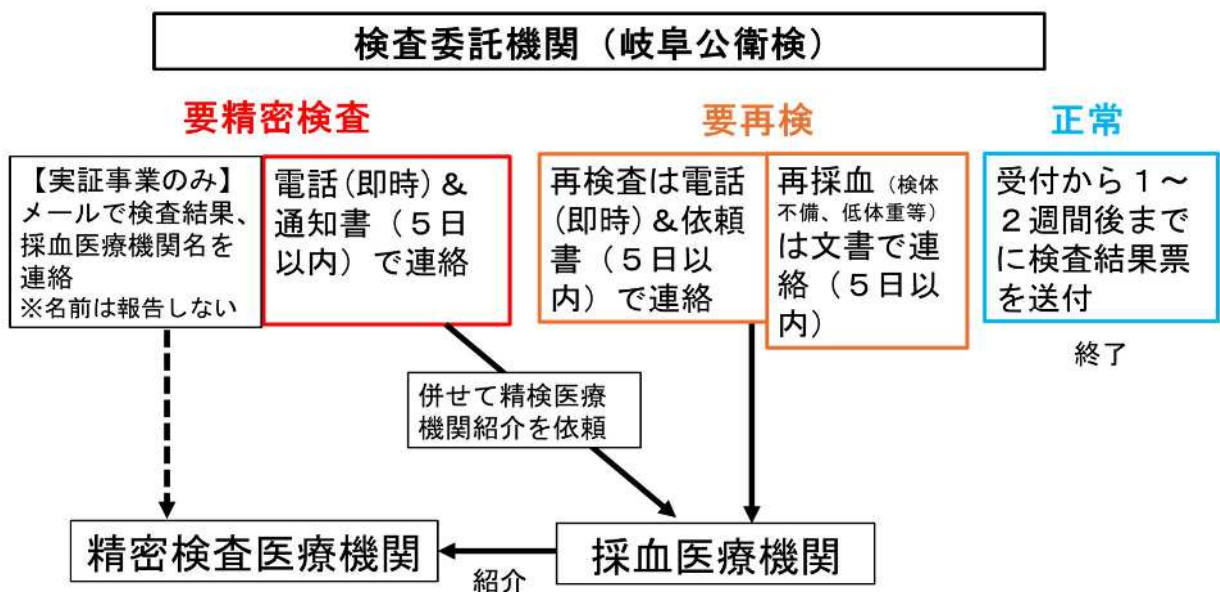
(1) 通知方法

- ・全対象疾患の検査結果を先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票（様式5：下図）で通知する。

先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票 <small>(医療機関控)</small>		先天性代謝異常等検査結果票 <small>(保護者用)</small>																												
採血医療機関名 ()		受診者名 様 baby	検体番号																											
受付月日 年 月 日	生年月日 年 月 日	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>対象疾患</th> <th>結果欄</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>ガラクトース血症</td><td></td></tr> <tr><td>先天性甲状腺機能低下症</td><td></td></tr> <tr><td>先天性副腎過形成症</td><td></td></tr> <tr><td>アミノ酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td>有機酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td>脂肪酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td>重症複合免疫不全症</td><td></td></tr> <tr><td>脊髄性筋萎縮症</td><td></td></tr> </tbody> </table>		対象疾患	結果欄	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		アミノ酸代謝異常症		有機酸代謝異常症		脂肪酸代謝異常症		重症複合免疫不全症		脊髄性筋萎縮症										
対象疾患	結果欄																													
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																														
アミノ酸代謝異常症																														
有機酸代謝異常症																														
脂肪酸代謝異常症																														
重症複合免疫不全症																														
脊髄性筋萎縮症																														
出生体重 g	採血月日 年 月 日																													
初回・再検																														
特記																														
コメント																														
		報告日 年 月 日	検査機関 (一財)岐阜県公衆衛生検査センター																											
		<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>検体番号</th> <th>対象疾患</th> <th>結果欄</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td></td><td>ガラクトース血症</td><td></td></tr> <tr><td>受付月日</td><td>先天性甲状腺機能低下症</td><td></td></tr> <tr><td>採血日</td><td>先天性副腎過形成症</td><td></td></tr> <tr><td>初回・再検</td><td>アミノ酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td>報告日</td><td>有機酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td></td><td>脂肪酸代謝異常症</td><td></td></tr> <tr><td></td><td>重症複合免疫不全症</td><td></td></tr> <tr><td></td><td>脊髄性筋萎縮症</td><td></td></tr> </tbody> </table>		検体番号	対象疾患	結果欄		ガラクトース血症		受付月日	先天性甲状腺機能低下症		採血日	先天性副腎過形成症		初回・再検	アミノ酸代謝異常症		報告日	有機酸代謝異常症			脂肪酸代謝異常症			重症複合免疫不全症			脊髄性筋萎縮症	
検体番号	対象疾患	結果欄																												
	ガラクトース血症																													
受付月日	先天性甲状腺機能低下症																													
採血日	先天性副腎過形成症																													
初回・再検	アミノ酸代謝異常症																													
報告日	有機酸代謝異常症																													
	脂肪酸代謝異常症																													
	重症複合免疫不全症																													
	脊髄性筋萎縮症																													
		追加新生児マススクリーニングの検査結果は下記の通りです 採血医療機関 検査機関 (一財)岐阜県公衆衛生検査センター																												

母子健康手帳に貼付

(2) 結果通知の流れ



判定		通知時期
正常		受付から1～2週間後までに検査結果票を送付
要再検	再検査 (疑陽性)	電話（即時）および再検査依頼書（5日以内）で通知
	再採血 (低体重等)	再採血依頼書（5日以内）で通知 ※検体不備の場合、電話（即時）で連絡する場合がある。
要精密検査		電話（即時）および精密検査通知書（5日以内）で通知

※大雪や災害等の影響により、検査委託機関への検体の到着が遅れることにより、判定結果報告の遅れや、採血医療機関で再採血等の対応が必要になる場合がございます。

(3) 結果判定区分（検査結果票の表示）

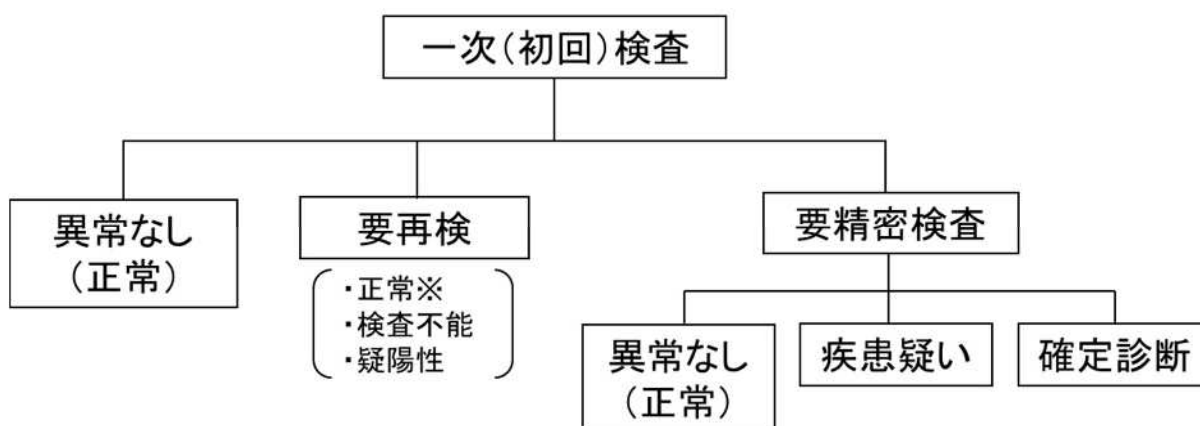
判定	判定の説明	必要な対応
正常	検査結果が基準値未満で異常が見つからなかった状態	検査終了
正常 ※	検査結果が基準値未満だが低出生体重、哺乳状況、採血日の影響により再採血が必要な状態 (コメント欄に再採血の理由が記載される。)	再採血
検査不能	検査結果が基準値未満だが検体不備や血中の反応阻害物質により検査不能な状態 (コメント欄に理由と至急再採血が必要の旨が記載される。)	
要再検 (疑陽性)	検査結果が基準値を超えており再採血が必要な状態	
要精密検査	検査結果が基準値を大幅を超えており精密検査が必要な状態	精密検査医療機関の紹介

※検査結果判定基準値は、20 ページに掲載。

【再採血になる場合（詳細）】

判定	要因
正常 ※	<p>以下に当てはまる場合。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 出生体重 2,000g 未満の低出生体重児は、原則的には日齢4～6日（生まれた日を0として）で採血し、さらに生後1か月又は体重が2,500gに達した時期、又は医療機関の退院時のいずれか早い時点で再採血する。出生体重2,000g以上の児の採血については、成熟児と同様に扱う。 ・ 哺乳不能 採血児の哺乳状態が「良」でない場合はすべて再採血とする。 (ただし、経管栄養の場合は、再採血としない。) ・ 日齢3日以内の採血である場合（出生日を0日とする） ・ 哺乳2日目以内の採血である場合
検査不能	<p>ろ紙の○印内に血液が十分にしみこんでいない。 ろ紙の汚染。</p> <p>ろ紙の乾燥が不十分または、保存状態が不良。 血液が古い。</p> <p>血液中の反応阻害物質により、検査不能。 その他。</p>
<p>※一卵性（一絨毛膜双胎）または性別一致の多胎児の場合 先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングでは、患者であっても陽性とならないことが報告されており、日齢14までに2回目の採血を行うことを考慮する。 (『先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン（2021年改訂版）追記』より)</p>	

<検査結果の判定区分>



3 結果別の対応

(1) 正常の場合

採血医療機関 (結果の説明)

- ①検査委託機関からの「先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票」(様式5)を確認し、「**保護者用**」を保護者に渡して結果を説明する。
- ②検査実施日等を、母子健康手帳「検査の記録」に記載する。記載においては保護者の同意を得る。
(予備欄への検査結果票の貼付で代用可)

検査の記録

検査項目	検査年月日	備考
先天性代謝異常検査	年 月 日	
新生児聴覚検査 (自動ABR・OAE)	年 月 日	右 (パス・リファー) 左 (パス・リファー)
リファー (要再検査) の場合	年 月 日	

※検査結果を記録する場合は、保護者に説明し同意を得ること。

予 備 欄

(保護者用)

先天性代謝異常等検査結果票

様 baby

生年月日: 年 月 日 出生体重: g

追加新生児スクリーニングの検査結果は下記の通りです

検査番号	対象疾患	結果欄
	ガラクトース血症	
	先天性甲狀腺機能低下症	
	先天性副腎皮質形成症	
	アミノ酸代謝異常症	
	有機酸代謝異常症	
	脂肪酸代謝異常症	
	糖原貯蔵疾患不全産	
	溶血性疾患	

採血医療機関
検査機関 (一財)岐阜県公衆衛生検査センター

図 母子健康手帳 検査の記録
(手帳 18 ページ目前後に掲載されているものが多い)

同意を得て貼付

(2) 再採血・再検査の場合

検査委託機関 (採血医療機関への通知)

- ② 再検査・再採血の場合は、「再検査依頼書 (様式7)」もしくは「再採血依頼書 (様式8)」を速やかに採血医療機関に送付する。(疑陽性の場合は、直ちに採血医療機関へ電話連絡する)

採血医療機関 (保護者への連絡)

- ①検査委託機関から要再検の連絡を受けた際は、速やかに保護者に連絡し、再受診日の調整を行う。
- ②速やかに再採血を行う。再採血は、原則として初回の採血医療機関が行うが、止むを得ない場合は、他の採血医療機関が行う。
- ③採血用ろ紙の複写紙 1 枚目を採血医療機関で保管し、指定の「検体送付用封筒」(様式4)にて採血用ろ紙を検査委託機関へ速やかに送付する。

【再採血の場合の諸用紙の取り扱い】

- ・採血用ろ紙には、「再採血(回目)」に回数を記入のうえ、検査委託機関へ送付する。
- ・「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(様式2)の添付はしなくてよい。

- ④検査委託機関から再検査結果が届いたら、下記の処理を行う。

【再採血・再検査の結果】

- 正常 … 上記(1)正常と同様
- 要再々採血・要再々検査 … 上記(2)と同様
- 要精密検査 … 次ページ(3)要精密検査の場合へ

(3) 要精密検査の場合

【要精密検査になる場合】

緊急に精密検査を要する基準以上、または疑陽性による再検査でさらに疑陽性の基準以上の場合(基準は20ページ参照)

検査委託機関 (要精密検査通知)

- ① 直ちに採血医療機関に電話連絡のうえ精密医療機関の紹介を依頼する。(タンデムマス法 17 疾患および実証事業は、紹介可能な医療機関名を伝える。)
 - 併せて、「要精密検査通知書 (様式 9-1、様式 9-2)」、「精検医療機関紹介状 (様式 10)」、「紹介先精密検査医療機関の連絡 (様式 11)」に必要箇所を記入のうえ採血医療機関へ送付する。
- ② 県子育て支援課 (076-444-3226) へ速やかに電話で連絡し、様式 9-1 (写) 及び様式 9-2 (写) を送付する。

採血医療機関

- ① 「要精密検査通知書 (様式 9-1、様式 9-2)」を受けた時は、保護者に精密検査が必要なことを連絡し、再受診日の調整を行う。
- ② 速やかに精密検査可能な医療機関を紹介する (様式 10) など適切な指導を行い、必要時、精密検査医療機関に連絡し、受診がスムーズに行われるよう調整する。

【紹介先精密検査医療機関】

- ・3疾患(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)
 - …精密検査医療機関等へ紹介(22ページ参照)
- ・タンデムマス法による 17 疾患 … 富山県立中央病院または富山大学附属病院へ紹介
- ・実証事業による2疾患(SCID、SMA) … 富山大学附属病院へ紹介

- ③ 県子育て支援課に紹介先精密検査医療機関の連絡 (様式 11) を返信用封筒にて送付する。なお、今後の検査データや精密検査結果の連絡、相談支援のために、紹介先精密検査医療機関を厚生センター・保健所等に連絡することについても同意を得る。
- ④ 養育支援等が必要な場合は、保護者の同意を得て、未熟児等出生連絡票を活用し、市町村への連絡を行う。
- ⑤ 検査実施日、要精検となった疾患名を母子健康手帳に記載する。結果の記載においては、保護者の同意を得る。

検査の記録

検査項目	検査年月日	備考
先天性代謝異常検査	年 月 日	
新生児聴覚検査 (自動ABR・OAE)	年 月 日	右 (パス・リファア) 左 (パス・リファア)
リファア (要再検査) の場合	年 月 日	

※検査結果を記録する場合は、保護者に説明し同意を得ること。

予備欄

- ☒ 母子健康手帳 検査の記録
(手帳 18 ページ目前後に掲載されているものが多い)

乳児

未熟児等出生連絡票 (医療機関→市町村)
 今後の保健指導をお願いいたします。
 氏名: 氏名(姓) 氏名(名) 入院期別: 入院日 月 日 ~ 月 日
 生年月日: 平成 年 月 日生 入院日 月 日 入院理由: 入院理由 () TEL () TEL ()
 出生場所: 出生場所 () TEL () TEL ()
 出生時の状況: 胎前・分娩の異常 無・有 () 胎前予定日 (年 月 日)
 胎前予定日 週 日
 アブダクション (身長 cm 5分後 点)
 入院中の経過: ① 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ② 分娩経過 無・有 () 分娩経過 () 分娩経過 ()
 ③ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ④ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑤ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑥ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑦ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑧ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑨ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑩ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑪ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑫ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑬ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑭ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑮ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑯ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑰ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑱ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑲ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ⑳ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉑ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉒ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉓ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉔ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉕ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉖ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉗ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉘ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉙ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉚ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉛ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉜ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉝ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉞ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㉟ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊱ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊲ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊳ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊴ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊵ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊶ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊷ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊸ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊹ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊺ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊻ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊼ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊽ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊾ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()
 ㊿ 胎前経過 無・有 () 胎前経過 () 胎前経過 ()

図 未熟児等出生連絡票

県子育て支援課（精検結果・未受診者の把握）

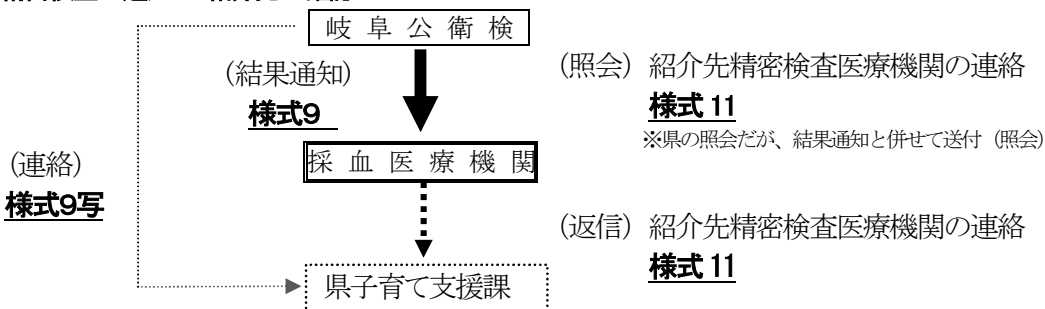
- ① 検査委託機関から要精検者の連絡を受けた際は、下記の流れで精検結果および未受診者の把握を行う。
 - ＜1＞ 検査委託機関から採血医療機関に紹介先精密検査医療機関の連絡（**様式 11**）を送付し、採血医療機関は県子育て支援課あてに回答を送付する。
※県子育て支援課は紹介先精密検査医療機関の把握に必要なもの（**様式 11** および返信用封筒）を事前に検査委託機関へ提供する。
 - ＜2＞ 紹介先の精密検査医療機関に、精密検査の依頼（**様式 12**）と併せて、精密検査結果の報告（回答）（**様式 13**）の返送を依頼する。
 - ＜3＞ 精密検査結果について、母子健康手帳への記載を依頼する。（**様式 6**）

厚生センター・支所（保健所等）

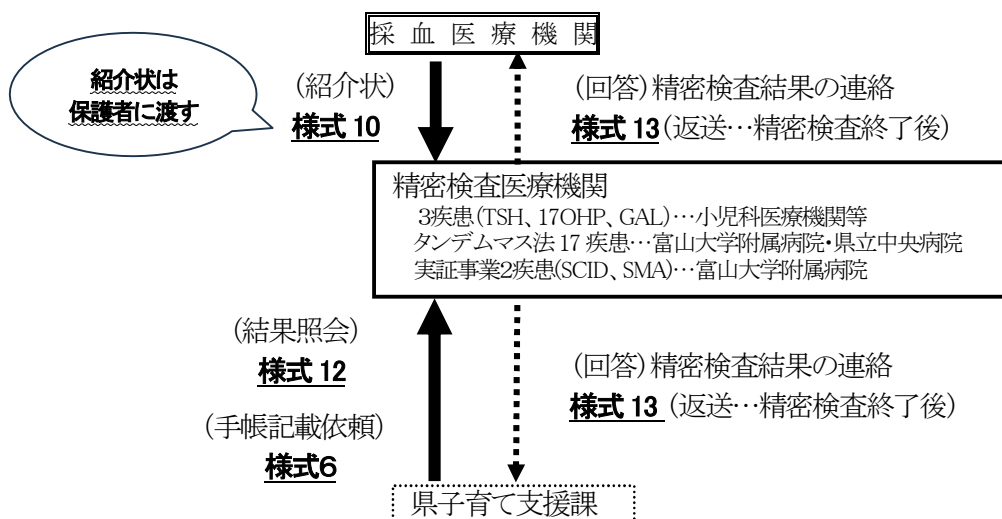
- ①要精密検査の連絡（**様式 14**）があった者について、採血または精密検査医療機関から依頼があった場合は、採血または精密検査医療機関等と密な連携をとり、保護者の相談に応じ、精密検査や治療等が円滑に受けられるよう支援する。
- ②また、必要時、管轄市町村が、採血または精密検査医療機関から、未熟児等出生連絡票により連絡を受けていないか確認し、市町村と連携のうえ、保護者の不安の軽減や受診支援、養育指導等を行う。

【要精密検査の場合の連絡様式】

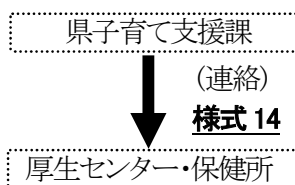
①要精密検査の通知・紹介先の確認



②精密検査医療機関への紹介・精密検査結果の回答



③厚生センター・保健所への情報提供



【要精密検査の場合に送付・対応が必要な書類一覧 (再掲)】

○検査機関	→ ◎採血医療機関	要精密検査通知書 (様式9-1、9-2) 精検医療機関紹介状 (様式10) 紹介先医療機関の連絡 (様式11) 様式11の返信用封筒 (県子育て支援課行)
	→ □県子育て支援課	要精密検査通知書写し (様式9-1、9-2)
◎採血医療機関	→ ■保護者	精検医療機関紹介状 (様式10)
	→ □県子育て支援課	紹介先医療機関の連絡 (回答) (様式11)
□県子育て支援課	→ ●精密検査医療機関	精密検査結果照会 (様式12) 精密検査結果報告 (様式13) 母子健康手帳用シール (様式6) 様式13の返信用封筒 (県子育て支援課行)
●精密検査医療機関	→ ■保護者	母子健康手帳用シール (様式6)
	→ □県子育て支援課	精密検査結果報告 (回答) (様式13)
	→ ◎採血医療機関	

4 精密検査の受診

「精密検査医療機関」

- ・小児科医療機関等… 3疾患(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)
- ・富山県立中央病院および富山大学附属病院 … タンデムマス法による 17 疾患
- ・富山大学附属病院 … 実証事業による2疾患(重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症)
- ・専門医療機関 … 特殊検査提供施設等

精密検査医療機関

- ①精密検査医療機関は、保護者が持参した紹介状(様式 10)ならびに、県子育て支援課から連絡をうけた精密検査結果照会(様式 12)を確認し、精密検査を実施する。
- ②特殊な検査を要するタンデムマス法による 17 疾患等については、必要に応じて専門医療機関(特殊検査提供施設)と連携し、適切に対応する。
- ③精密検査医療機関は、検査値や診断名等の結果を保護者に説明し、母子健康手帳に貼付する(様式 6)。結果の貼付においては保護者の同意を得る。
- ④精密検査医療機関は、精密検査結果報告(様式 13)を県子育て支援課・採血医療機関へ報告する。なお、精密検査の結果については、診断や治療方針が決まり次第報告を行うこととし、経過を診ている場合等は、受診から概ね6か月を目途に報告を行う。

【先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングの結果が不一致の多胎児の取り扱い】

- ・精密検査医療機関において、スクリーニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮すること。(様式 15)

5 精密検査未受診の場合

【未受診者の把握】

- ① 精密検査医療機関に、受診予定の児(採血医療機関から連絡を受けた、県子育て支援課から精密検査結果照会(様式 12)の送付があった等)が受診しない。
- ② 県子育て支援課に、精密検査医療機関から精密検査結果報告(様式 13)が返ってこない。
- ③ 厚生センター・保健所等で、精密検査の連絡(様式 14)や未熟児等出生連絡票で相談や家庭訪問等を行い、受診勧奨しているが受診しない。

精密検査医療機関

- ①県子育て支援課から精密検査結果照会(様式 12)を受領しているにもかかわらず、1週間を過ぎても受診がない場合は、県子育て支援課へ連絡する。
- ②採血医療機関から連絡をうけている場合は、採血医療機関に連絡をし、未受診である旨を伝え、状況確認を依頼する。

県子育て支援課

- ①精密検査医療機関から、精密検査結果照会後概ね6か月经過しても精密検査結果報告(様式 13)の送付が無い場合は、精密検査医療機関に状況を確認する。
- ②採血医療機関に、精密検査が未受診である旨を伝え、状況を確認する。
- ③厚生センター・保健所等へ精密検査が未受診である旨を伝え、支援状況等を確認し、状況確認ならびに受診勧奨を依頼する。

厚生センター・保健所等

- ①県子育て支援課から精密検査が未受診の連絡を受けた場合は、状況確認ならびに受診勧奨を行い、結果を県子育て支援課に報告する。また、受診がスムーズに行われるよう精密検査医療機関との調整を行う。

6 要治療者のフォロー

厚生センター・保健所、市町村

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。

【小児慢性特定疾病医療費助成事業申請窓口】

住所地を管轄する県厚生センター・支所、富山市保健所に申請を行う

新川厚生センター	…黒部市、入善町、朝日町	高岡厚生センター	…高岡市
	魚津支所…魚津市	射水支所	…射水市
中部厚生センター	…滑川市、舟橋村、上市町、立山町	氷見支所	…氷見市
富山市保健所	…富山市	砺波厚生センター	…砺波市、南砺市
		小矢部支所	…小矢部市

7 検査実施報告

検査委託機関

- ①当月に実施した検査の結果を翌月 10 日までに県子育て支援課へ報告する。
- ②当年度に実施した検査ならびに累積の検査結果を翌年度 6 月までに県子育て支援課へ報告する。

8 精度管理

県子育て支援課

- ①検査委託機関の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検査委託機関、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に諮り、事業の進捗状況、成果を評価し、精度管理を行う。

9 検査に関するお問合せ先

- ◎ 一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター

臨床検査課 小川・近藤

電話番号：058-247-3103(直通)

窓口開所時間：月曜日～金曜日（祝日は除く） 9時～16時30分

※年末年始の開所時間等は別途ご案内いたします。

2 先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(様式2)の記入のしかた

- ① 保護者に事業の趣旨及び検査後の対応を説明し、検査の希望を確認する。
- ② 「先天性代謝異常等検査申込書兼同意書」(3枚複写) (様式2)により検査の依頼を受ける。

【先天性代謝異常等検査申込書兼同意書(様式2)の留意事項】

- ・検査申込書兼同意書は必ず提出する。
- ・検査申込書兼同意書のうち1枚目は保護者控、2枚目は採血医療機関控とし、3枚目を検査委託機関へ提出する。
- ・保護者に検査結果を通知する際、再検査又は精密検査となった場合には、採血医療機関から、退院後の連絡先に連絡があることについて、伝えておくこと。

3 採血時期

採血は、日齢4～6日(※)(生まれた日を0として)に行う。

哺乳後2時間前後、沐浴後が望ましい。

なお、2,000g未満の低出生体重児は、2回採血を行う。

1回目採血:原則的には日齢4～6日(※)(生まれた日を0として)で採血

2回目採血: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のいずれか早い時点で再採血

出生体重2,000g以上の児の採血については、成熟児と同様に扱う。

※郵便法改正(令和2年12月公布)による検体到着の遅れにより、検査結果に影響がでること、また、結果の判定が遅くなり患者の発見が遅れる可能性があることから、日齢4(生後96時間以上、120時間未満)の採血を推奨する。

【哺乳状態の目安】

哺乳量100ml/Kg/日で24時間以上、50ml/Kg/日で72時間以上経ていれば良好または糖水のみの場合は、状態がよくなってから24時間以上経過後に、再採血を行う。

<参考>

一般社団法人日本マスキニング学会

「ろ紙血の採取法・採血時期・保存法」の改訂版の発行について

https://jsms.gr.jp/download/Revised%20edition_roshiketsu_20240805.pdf



4 採血の方法

(1) 採血部位

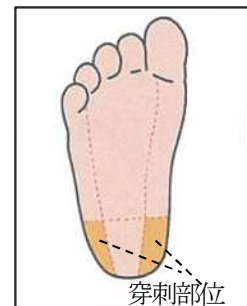
かかと外縁部をマッサージや、ホットパックなどで温めて充血させ、アルコール清拭し、自然乾燥させる。

(2) 穿刺

穿刺器具で足蹠外縁部を穿刺する。

(3) 採血量

出血したら、最初の1滴をガーゼでふき取り、採血用ろ紙の円の部分(4か所)を4つの円周を越す位に、裏まで通るようにしみこませる。



【採血のよい例】

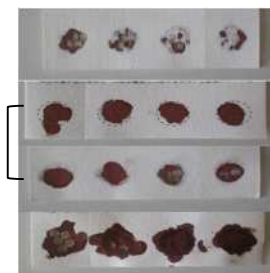


*採血のよくない例

裏までしみこんでいない

表と裏の両方からつける

何度もつける



(4) 採血後

出血部分をガーゼで止血し、必要ならば絆創膏をあてておく。

【検体不良・検査不能になる理由例】

- ・血液が裏まで十分にしみこんでいない。
- ・ろ紙が汚染されている。
- ・ろ紙の乾燥が不十分または、保存状態が不良
- ・血液が古い(採血から検体到着まで7日以上経過している。)

*原田正平(元 独立行政法人国立成育医療研究センター):「ガスリー正しい採血法」助産師 Vo1. 65 No1 2011. 2. 1 を参考に改編

*採血の手技については、児の状態等に応じ、各施設の指針に基づき実施する。

【かかとのろ紙血採血のポイント・コツ】

- ①日齢4(生後 96 時間以上、120 時間未満)の採血を推奨(出生当日は 0 とする)
- ②沐浴・授乳(2 時間)後
- ③できれば縦抱っこしてもらう
- ④かかとをよく温める(ホットパックなど活用も可)
- ⑤アルコール清拭後、自然乾燥
- ⑥専用デバイスで穿刺
- ⑦出来れば 1 滴目はガーゼ拭き取り
次から溢れる血液を濾紙面に滴下する
- ⑧かかとを濾紙に接触させない
- ⑨点線領域を満たそうとして何度もつけない(1 回のみ)

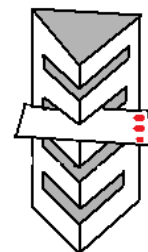
*採血・ろ紙の取り扱いについては、参考資料(49 ページ～)を参照ください。

5 乾 燥

採血後は、完全に乾くまで、ろ紙を立てずに水平にし、直射日光を避けて 2～4 時間、室温で自然乾燥する。高温、高湿、直射日光は避けるとともにインクやアミノ酸を含んだ消毒液等で汚さないようにする。

【乾燥方法】

- ・水平にして乾燥する
- ・ドライヤーで乾燥しない(熱風禁止)
- ・ガラス越しの日光も避ける



6 発 送

乾燥したら、当日又は遅くても翌日中に検査申込書兼同意書とセットにして、遅くとも日齢 8～9 日までに検査委託機関へ到着するように速やかに発送する(速達を推奨)。

また、翌日に発送する場合は、完全に乾燥させた後、ビニール袋等に入れて冷蔵庫に保存しておく。発送忘れに注意する。

【発送時の留意事項】

- ・自費検査(拡大マスキング検査)を同時に実施した場合は、公費検査用の採血用ろ紙を入れる封筒に必ず同封してください。

V 先天性代謝異常等検査判定基準

1 検査結果判定基準

検査指標の判定は、下表の分類によるものとする。(2026年4月1日現在)

検査対象疾病	検査法	検査指標	判定基準値	
			疑陽性	即要精密検査
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 ポイトラー法	Galactose(Gal) Galactose-1-P(Gal-1-P) Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase	Gal \geq 4.0mg/dL または Gal-1-P \geq 15.0mg/dL または 4時間判定で蛍光がない場合	Gal \geq 10.0mg/dL 4時間判定で蛍光がない場合
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)	Thyroid-Stimulating Hormone (TSH)	TSH \geq 9 μ U/mL	TSH \geq 30 μ U/mL
先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)	17- α -hydroxy Progesterone (17-OHP)	抽出法 17-OHP \geq 3.5ng/mL	抽出法 17-OHP \geq 10.0ng/mL

タンデムマス法 17 疾患

	検査対象疾病	略語	検査指標	判定基準値	
				疑陽性	即要精密検査
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	PKU	Phe	\geq 120 nmol/mL	—
	メープルシロップ尿症	MSUD	Leu+Ile & Val	\geq 350 nmol/mL \geq 250 nmol/mL	—
	ホモシスチン尿症	HCU	Met	\geq 70 nmol/mL	—
	シトルリン血症 I 型	CTLN1	Cit	\geq 60 nmol/mL	\geq 300 nmol/mL
	アルギニノコハク酸尿症	ASA			
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	MMA	C3	\geq 3.6 nmol/mL	\geq 8.0 nmol/mL
	プロピオン酸血症	PA	& C3/C2	\geq 0.25	\geq 0.25
	イソ吉草酸血症	IVA	C5	\geq 1.0 nmol/mL	\geq 5.0 nmol/mL
	メチルクロニルグリシン尿症	MCCD	C5-OH	\geq 1.0 nmol/mL	\geq 2.0 nmol/mL
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	HMGA			
	複合カルボキシラーゼ欠損症	MCD			
	グルタル酸血症 I 型	GA1	C5-DC	\geq 0.29 nmol/mL	
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	MCAD	C8 & C8/C10	— —	\geq 0.3 nmol/mL \geq 1.4
	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	VLCAD	C14: 1 & C14: 1/C2	— —	\geq 0.4 nmol/mL \geq 0.013
	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	C16-OH & C18: 1-OH	— —	\geq 0.05 nmol/mL \geq 0.05 nmol/mL
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	CPT1	C0/ (C16+C18)	—	\geq 60
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	CPT2	(16+C18: 1)/C2 & C14/C3	— —	\geq 0.43 \geq 0.35

実証事業 2 疾患

検査対象疾病	略語	検査法	検査指標	判定基準値	
				疑陽性	即要精密検査
重症複合免疫不全症	SCID	定量 PCR 法	TREC KREC	— \leq 10	\leq 10 —
脊髄性筋萎縮症	SMA	定量 PCR 法	SMN 遺伝子	—	\leq 668

差替え可能

VI 関係機関と連絡先

1. 採血医療機関（分娩実施機関）

令和8年3月現在

医療圏域	機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川	黒部市民病院 ◇	938-8502	黒部市三日市 1108-1	0765-54-2211
	あわの産婦人科医院	939-0626	入善町入膳 229-3	0765-72-0588
富山	富山県立中央病院 ◇	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
	富山市民病院	939-8511	富山市今泉北部町 2-1	076-422-1112
	富山赤十字病院	930-0859	富山市牛島本町 2 丁目 1-58	076-433-2222
	富山大学附属病院 ◇	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281
	かんすいこうえんレディースクリニック	930-0804	富山市下新町 18-3	076-431-0303
	なかしま産婦人科	930-0952	富山市町村 2 丁目 70	076-424-8800
	吉本レディースクリニック	930-0864	富山市羽根 511-1	076-422-2000
	あかつき助産院	930-0816	富山市上赤江町 2 丁目 3-5	080-4251-5252
	きなり助産院	930-0215	立山町宮成 18-2	070-9020-0383
高岡	厚生連高岡病院 ◇	933-8555	高岡市永楽町 5-10	0766-21-3930
	済生会高岡病院	933-8525	高岡市二塚 387-1	0766-21-0570
	おとぎの森レディースクリニック	933-0826	高岡市佐野 1316-1	0766-20-7711
	吉江レディースクリニック	933-0014	高岡市野村 1213-1	0766-26-1103
	レディースクリニックむらた	939-0332	射水市橋下条 1483-1	0766-57-4141
	佐伯レディースクリニック	935-0024	氷見市窪 660	0766-91-8855
砺波	市立砺波総合病院 ◇	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-3320
	津田産婦人科医院	939-1355	砺波市杉木 4-69	0763-33-3035
	さかえ助産院	939-1316	砺波市大門 523-2	0763-32-5903

◇NICU整備施設

【医療機関コード（ろ紙用）】

採血用ろ紙の医療機関コード欄に以下の番号を記入ください。（令和8年4月1日採血児〜）

番号	医療機関名	番号	医療機関名	
9051	黒部市民病院（産婦人科、NICU）	9002	吉本レディースクリニック	
9052	あわの産婦人科医院	9041	あかつき助産院	
9021	富山県立中央病院	9053	きなり助産院	
9022		NICU	9063	産婦人科
9023		小児科	9064	厚生連高岡病院
9004	富山市民病院	9065	小児科	
9005		小児科	9071	済生会高岡病院
9011	富山赤十字病院	9072	おとぎの森レディースクリニック	
9012		小児科	9061	吉江レディースクリニック
9031	富山大学附属病院	9062	レディースクリニックむらた	
9032		NICU	9073	佐伯レディースクリニック
9033		小児科	9083	市立砺波総合病院（産婦人科、NICU）
9001	かんすいこうえんレディースクリニック	9082	津田産婦人科医院	
9003	なかしま産婦人科	9081	さかえ助産院	

差替え可能

2. 精密検査医療機関

1) 3疾患（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）の精密検査医療機関

精密検査医療機関へご紹介の際は事前に連絡・調整をお願いいたします。

令和8年3月現在

医療圏	機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川	黒部市民病院 ◇	938-8502	黒部市三日市 1108-1	0765-54-2211
富山	富山県立中央病院 ◇	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
	富山赤十字病院	930-0859	富山市牛島本町 2-1-58	076-433-2222
	国立大学法人富山大学附属病院 ◇	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281
	富山市立富山市民病院	939-8511	富山市今泉北部町 2-1	076-422-1112
	かみいち総合病院	930-0353	上市町法音寺 51	076-472-1212
高岡	高岡市民病院	933-8550	高岡市宝町 4-1	0766-23-0204
	済生会高岡病院	933-8525	高岡市二塚 387-1	0766-21-0570
	厚生連高岡病院 ◇	933-8555	高岡市永楽町 5-10	0766-21-3930
	射水市民病院 (※先天性甲状腺機能低下症のみ受入可)	934-0053	射水市朴木 20	0766-82-8100
	金沢医科大学氷見市民病院	935-8531	氷見市鞍川 1130	0766-74-1900
砺波	市立砺波総合病院 ◇	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-3320
	南砺市民病院	932-0211	南砺市井波 938	0763-82-1475

◇NICU整備施設

2) タンデムマス法による 17 疾患の精密検査医療機関

機関名	郵便番号	住所	電話番号
富山県立中央病院（小児科）	930-8550	富山市西長江 2 丁目 2-78	076-424-1531
富山大学附属病院（小児科）	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281

3) 実証事業による 2 疾患（重症複合免疫不全症、脊髄性筋萎縮症）の精密検査医療機関

機関名	郵便番号	住所	電話番号
富山大学附属病院（小児科）	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281

3. 専門医療機関等

1) コンサルタント医

機関名	郵便番号	住所	電話番号
富山大学学術研究部医学系 小児科学講座 教授 今井 千速	930-0194	富山市杉谷 2630	076-434-2281

2) 特殊検査提供施設、診断支援、情報提供

機関名	郵便番号	住所	電話番号
NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会（本部）	693-8501	島根県出雲市塩冶町 89-1 島根大学医学部小児科内	080-6340-8496

4. 検査委託機関

機関名	郵便番号	住所	電話番号
岐阜県公衆衛生検査センター	500-8148	岐阜県岐阜市曙町 4-6	058-247-3103 (直通)

5. 厚生センター・支所（保健所等）

令和8年3月現在

機関名	郵便番号	住所	電話番号
新川厚生センター	938-0025	黒部市堀切新 343	0765-52-2647
新川厚生センター魚津支所	937-0805	魚津市本江 1397	0765-24-0359
中部厚生センター	930-0355	上市町横法音寺 40	076-472-0637
高岡厚生センター	933-8523	高岡市赤祖父 211	0766-26-8415
高岡厚生センター射水支所	939-0351	射水市戸破 1875-1	0766-56-2666
高岡厚生センター氷見支所	939-0021	氷見市幸町 34-9	0766-74-1780
砺波厚生センター	939-1506	南砺市高儀 147	0763-22-3512
砺波厚生センター小矢部支所	932-0833	小矢部市綾子 5532	0766-67-1070
富山市保健所保健予防課（小児慢性特定疾病）	939-8588	富山市蜷川 459-1	076-428-1152
富山市こども健康課（先天性代謝異常等検査）	930-8510	富山市新桜町 7-38	076-443-2248

6. 市町村

令和8年3月現在

機関名	郵便番号	住所	電話番号
黒部市こども支援課	938-8555	黒部市三日市 1301	0765-54-2692
入善町保健センター	939-0642	入善町上野 2793-1	0765-72-0343
朝日町保健センター	939-0746	朝日町荒川 262-1	0765-83-3309
魚津市健康センター	937-0041	魚津市吉島 1165	0765-24-3999
滑川市民健康センター	936-0056	滑川市田中新町 127	076-475-8011
舟橋村健康福祉課	930-0295	舟橋村仏生寺 55	076-464-1122
上市町福祉課（保健センター）	930-0361	上市町湯上野 1176	076-473-9355
立山町健康福祉課（保健センター）	930-0221	立山町前沢 1169	076-463-0618
高岡市健康増進課	933-0045	高岡市本丸町 7-25	0766-20-1345
射水市こども福祉課（保健センター）	939-0241	射水市中村 38	0766-52-7080
氷見市健康課	935-0011	氷見市中央町 12-21	0766-74-8062
砺波市健康センター	939-1395	砺波市新富町 1-61	0763-32-7062
南砺市健康課保健センター	939-1724	南砺市梅野 2007 番地 5	0763-52-1767
小矢部市健康福祉課	932-0821	小矢部市鷺島 15	0766-67-8606
富山市こども健康課	930-8510	富山市新桜町 7-38	076-443-2248

「VI関係機関と連絡先」は随時更新しています

- ・県ホームページに最新情報を掲載しておりますので、必ずご確認のうえご連絡いただきますようお願いいたします。
- ・「VI 関係機関と連絡先（21～24 ページ）」は県ホームページの最新情報(PDF)を印刷して差替えることが可能です。



差替え可能



※VI関係機関と連絡先の差し替えはこのページまで

Ⅶ 実施要綱および様式

富山県先天性代謝異常等にかかる新生児マススクリーニング検査事業実施要綱

第1 目的

フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常や先天性副腎過形成症および先天性甲状腺機能低下症、また、国の実証事業の対象疾患である重症複合免疫不全症および脊髄性筋萎縮症の早期発見のため、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ことを目的とする。

第2 実施体制

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、検査委託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、次の表のとおりとする。

		対象疾患	検査方法
先天性代謝異常等検査	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 ポイトラー法
	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) タンデムマス法
	アミノ酸代謝異常	4 フェニルケトン尿症 5 メープルシロップ尿症(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(CPT-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(CPT-2欠損症)	
実証事業	21 重症複合免疫不全症 22 脊髄性筋萎縮症	定量PCR法	

※ただし、上記疾患に加え同時に測定可能な二次対象疾患(β-ケトチオラーゼ欠損症、全身性カルニチン欠乏症、グルタル酸血症2型)についても、異常が発見される場合は報告する。

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 検査委託機関
検査は、一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センターに委託する。（以下「検査委託機関」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、富山県先天性代謝異常等にかかる新生児マススクリーニング検査事業マニュアルに定める小児科医療機関とする。
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。
また、重症複合免疫不全症および脊髄性筋萎縮症の2疾患については富山大学附属病院が異常または異常疑いの新生児に対し精密検査を行い、保護者に対して遺伝カウンセリング等を実施するものとする。
- 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にかかる新生児マススクリーニング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事業等において、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、検査委託機関の負担とする。
- 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、検査委託機関、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 実施主体への報告

- 1 検査委託機関は、毎月の検査実施状況を別に定める様式により、翌月10日までに富山県厚生部こ

ども家庭室子育て支援課（以下「子育て支援課」という。）へ報告するものとする。

- 2 第3に規定する疾病のうち重症複合免疫不全症および脊髄性筋萎縮症について、県の指定する精密検査医療機関は別に定める様式により、精密検査の結果等を子育て支援課へ報告するものとし、子育て支援課は別に定める様式により、検査の実施状況等を国（こども家庭庁）およびこども家庭科学研究の研究班へ報告するものとする。

第11 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12 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13 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。

附則

この要綱は、令和6年11月1日から適用する。

附則
この要綱は、令和8年4月1日から適用する。

様式集

先天性代謝異常等に係る新生児マススクリーニング検査のお知らせ

富山県では、すべての赤ちゃんに、生まれつき体の代謝を助ける酵素や内分泌（ホルモン）等に異常がないかを調べる新生児マススクリーニング検査を行っています。

この検査は、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症の 20 種類の疾患についての早期発見を目的としています。このスクリーニング検査でこれらの疾患が疑われた場合、精密検査を受診して本当に疾患かどうか判定することになります。

これらの疾患は、それぞれ数千人に 1 人から 100 万人に 1 人程度の発生頻度ですが、赤ちゃんの心身の発育に影響を及ぼさないためには、早期の発見・治療が重要となります。

検査は任意ですが、障害の発生と重症化予防のため、ぜひ検査を受けられることをお勧めします。

◎ どのような検査をするのですか？

検査は、生後 4～6 日目に赤ちゃんの足の裏から採血したごく少量の血液で行います。

採血は県内の病院や診療所などの医療機関で、検査は富山県が委託した専門の検査機関で行います。

◎ 結果はどのようにして確認するのですか？

検査の結果は、検査機関から採血をした医療機関に報告されるので、保護者の方には医療機関から結果をお伝えします。また、精密検査が必要となった場合等、県厚生センター・保健所が、医療機関および市町村と精密検査から治療までの情報を共有し、健やかな発育・発達を支援します。

◎ 検査の費用はどのくらいかかるのですか？

検査の費用は富山県が負担します。ただし、医療機関での採血（再採血）や検体の送付等に要する費用は保護者の自己負担となりますので、ご了承ください。

◎ この検査を受けるためにはどうしたらいいのですか？

この検査を希望する方は、この説明書をよくお読みになり、検査申込書兼同意書に必要事項を記入して医療機関に提出してください。

◎ 個人情報はどのように取り扱われますか？

検査が正確に行われているかを確認するために、富山県が精密検査結果等を医療機関に確認する場合がございます。また、相談支援のため、検査結果を県厚生センターまたは富山市の各保健福祉センター（里帰りの場合は住所地）の保健師にお伝えする場合がございます。プライバシーの保護に十分に配慮するとともに、他の目的で使用することは一切ありません。

保護者の皆様は、検査結果を母子健康手帳に記録していただきますようお願いいたします。

検査結果や対象疾患について

対象疾患（20 疾患）や、検査結果に関する説明は、二次元コードよりご確認ください。

一般社団法人日本マススクリーニング学会ホームページ

「新生児スクリーニング検査を受ける保護者の方へ」 <https://www.jsms.gr.jp/contents04-02.html>



<問い合わせ先>

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課切れ目ない子育て支援担当
電話番号 076-444-3226（平日 8 時 30 分～17 時 15 分）

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業のお知らせ

せきずいせいきんいしゆくしょう

じゅうしょうふくごうめんえき ふ ぜんしょう

脊髄性筋萎縮症（SMA）・重症複合免疫不全症（SCID）を追加する実証事業への参加についての説明書

富山県では、国（こども家庭庁）が実施する「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」に参加することになりました。この事業は、これまで実施されてきた、20 疾患を対象とする「新生児マススクリーニング検査」において、新たに2つの疾患（脊髄性筋萎縮症（SMA）、重症複合免疫不全症（SCID））を対象に追加して、実証を行うものです。

2つの疾患の新生児マススクリーニング検査の実証データ（検査数や陽性者数などの個人が特定されないデータ）をこども家庭庁と、こども家庭庁の研究班（こども家庭科学研究 但馬班*）に提供することで、全国の赤ちゃんが2つの疾患の新生児マススクリーニング検査を受けられるようにするための検討に活用されます。

*こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」研究代表者:但馬剛、国立成育医療研究センター

1 検査対象疾患（2疾患）

せきずいせいきんいしゆくしょう

●脊髄性筋萎縮症 / spinal muscular atrophy (SMA)

じゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう

●重症複合免疫不全症 / severe combined immunodeficiency (SCID)

SMAは全身の筋力が低下する病気で、2万人に1人が発症します。SCIDは5万人に1人が発症するとされ、免疫が働かないため重い感染症にかかりやすい疾患です。いずれも治療しなければ、1～2歳までに亡くなる可能性があります。SMAは近年、早期に治療薬を投与すれば発病の抑制や運動機能の改善が期待できるようになりました。SCIDは免疫の働きをする細胞を生み出す「造血細胞移植（骨髄移植、臍帯血移植）」で、ほぼ根治できます。疾患に関する詳しい情報は下記をご覧ください。

●脊髄性筋萎縮症（SMA）

<https://www.sma-rt.org/sma.html>



●重症複合免疫不全症（SCID）

<https://pid-nbs.jp/scid.html>



2 検査開始から検査結果報告までの流れ

従来の新生児マススクリーニング検査と同じ血液を用いて検査が行われるため、赤ちゃんに追加の負担が生じることはありません。

出生医療機関で採血 → 検査機関で検査 → 検査機関から出生医療機関へ結果報告

●検査異常なし → 保護者に報告をして終了

●当該疾患の疑いあり → 保護者への連絡

→ 精査医療機関を受診 → 精密検査 → 最終結果を保護者へ報告

3 費用等

実証事業に参加いただいた方は、追加の費用なしで2疾患を対象とした検査が受けられます。ただし、採血（再採血）や検体の送付に要する費用は保護者の自己負担となりますので、ご了承ください。

4 検査に関する情報のこども家庭科学研究但馬班への報告と個人情報の保護

SMAとSCIDについて、新生児マススクリーニング検査の有効性を検証するため、検査が実施された小児については個人情報の保護に十分に配慮しながら、新生児マススクリーニング検査の検査数、陽性者数、精密検査の結果（疾患名や患者数）など、個人が特定されないデータが、こども家庭庁およびこども家庭庁の研究班に報告されます。この実証事業で得られた情報は、当該目的以外で使用することはありません。また、調査研究の結果が公表される際には、統計的に処理され、個人が特定されるかたちで公表されることはありません。

※富山県による精密検査結果の確認と個人情報の保護については、先天性代謝異常等検査(20疾患)と同様となります。

5 留意事項

- 検査によって、すべての脊髄性筋萎縮症、先天性免疫不全症が見つかるわけではありません。
- 脊髄性筋萎縮症や重症複合免疫不全症以外に、免疫不全を生じる疾患等が見つかる可能性があります。
- この検査はスクリーニング検査です。精密検査が必要と判断された場合でも、精密検査の結果、“病気ではない”と診断される場合もあります。

3枚複写

- 1枚目：保護者控用
- 2枚目：医療機関控用
- 3枚目：検査機関送付用

令和8年4月1日以降に検査を受ける皆様

公費検査

3枚複写（1枚目：保護者控用）

**新生児マススクリーニング検査および実証事業
検査申込書（兼同意書）**

同意日（西暦） 年 月 日

富山県知事・採血医療機関長 殿

私は「先天性代謝異常等に係る新生児マススクリーニング検査のお知らせ」および「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業のお知らせ」を読み、医療機関から十分な説明を受け、検査の受検および国（こども家庭庁）の実証事業へ参加することを了承しました。

【今回申し込む検査】

- ・先天性代謝異常等に係る新生児マススクリーニング検査（20疾患）
- ・新生児マススクリーニング検査に関する実証事業（2疾患）


【赤ちゃんの保護者の署名欄】

太枠内をご記入ください。

（フリガナ）	
保護者署名	（続柄）
赤ちゃんの生年月日	（西暦） 年 月 日 生
現住所 （住民票がある場所）	住所 〒 _____ _____
	電話番号（ ） _____
退院後の住所 （里帰り出産等で上記住所と異なる場合）	住所 〒 _____ _____
	電話番号（ ） _____
医療機関名	

※精密検査が必要となった場合等、県厚生センターまたは富山市の各保健福祉センター（里帰りの場合は住所地）の保健師からご連絡をさせていただく場合がございます。

様式3 先天性代謝異常等検査採血用ろ紙（白色）

	新生児スクリーニング採血濾紙 東洋濾紙(株) 初回採血 再採血(回目)		検体番号	
	医療機関コード			
	医療機関名			
	フリガナ			
	母氏名			
	フリガナ 児氏名	男・女 不明		在胎週数 _____ 週
	出生日	年 月 日		出生体重 _____ g
	哺乳開始日	年 月 日		採血時体重 _____ g
	採血日	年 月 日		抗生剤使用 有・無
	哺乳	1. 良 2. 不良 3. 殆ど哺乳不要		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			

様式4 検体送付用封筒 * 岐阜公衛検様式

5 0 0 - 8 6 9 1

岐阜中央郵便局 私書箱第8号

一般財団法人
岐阜県公衆衛生検査センター

先天性代謝異常検査室 御中

(先天性代謝異常検査用検体在中)

郵便番号

医療機関所在地

医療機関名称

電 話

送付年月日 月 日 (初回・再検)

様式5 先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票 * 岐阜公衛検様式

(医療機関控)		(保護者用)	
先天性代謝異常等スクリーニング検査結果票		先天性代謝異常等検査結果票	
採血医療機関名 ()	受診者名 様 baby	検体番号	様 baby
受付月日 年 月 日	対象疾患	生年月日 年 月 日	生年月日: 年 月 日 出生体重: g
出生体重 g	結果欄	採血月日 年 月 日	追加新生児マススクリーニングの検査結果は下記の通りです
採血月日 年 月 日	ガラクトース血症	初回・再検	検体番号
初回・再検	先天性甲状腺機能低下症	特記	対象疾患
コメント	先天性副腎過形成症	コメント	結果欄
	アミノ酸代謝異常症		受付月日
	有機酸代謝異常症		先天性甲状腺機能低下症
	脂肪酸代謝異常症		採血日
	重症複合免疫不全症		先天性副腎過形成症
	脊髄性筋萎縮症		アミノ酸代謝異常症
	報告日 年 月 日		初回・再検
	検査機関 (一財)岐阜県公衆衛生検査センター		有機酸代謝異常症
			脂肪酸代謝異常症
			報告日
			重症複合免疫不全症
			脊髄性筋萎縮症
			採血医療機関
			検査機関 (一財)岐阜県公衆衛生検査センター

様式6 母子健康手帳用 精密検査結果シール

①異常なし 疑いにて
精査した結果、(数値) _____
にて異常なしと最終診断し終診
___年___月___日
_____病院小児科担当
②経過観察 の疑いにて
精査した結果、(数値) _____
により可能性が除外できず経過観察中
___年___月___日
_____病院小児科担当
③治療中 疑いにて
精査した結果、(数値) _____
により最終診断し加療・フォロー中
___年___月___日
_____病院小児科担当

年 月 日

様

疾患名

検査の再検査について(依頼)

先天性代謝異常等検査事業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。
 なお、当該児に 疾患名 特有の臨床症状がみられましたら、再検査結果を待たずに専門医の診察を受けるよう、保護者にご説明お願いいたします。

記

1. 新生児氏名等

検体番号		採血回数	
医療機関コード		医療機関名	
母 氏 名		新生児名	
出生年月日	年 月 日	出生時体重	g
採 血 日	年 月 日	採血時体重	g
受付年月日	年 月 日		

2. 検査結果

○対象疾患 測定項目	スクリーニング値（血中）		測定法 再採血参考基準値
	採血日	月 日	
○			

3. 検査機関

〒500-8148 岐阜県岐阜市曙町4-6

(一財) 岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課

電話 番号 058-247-3103

(臨床検査課：直通)

F A X 番号 058-248-0229

年 月 日

様

先天性代謝異常等検査の再採血について（依頼）

先天性代謝異常等検査事業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いたします。

記

検体番号		採血回数	
医療機関コード		医療機関名	
母氏名		新生児名	
出生年月日	年 月 日	出生時体重	g
採血日	年 月 日	採血時体重	g
受付年月日	年 月 日		

再採血依頼理由

検査機関

〒500-8148 岐阜県岐阜市曙町4-6

（一財）岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課

電話番号 058-247-3103

（臨床検査課：直通）

FAX番号 058-248-0229

年 月 日

様

（一財）岐阜県公衆衛生検査センター

先天性代謝異常等検査の結果について（通知）

このことについて、別紙の新生児が要精密検査となりましたのでお知らせいたします。

つきましては、保護者に連絡の上、結果のご説明および精密検査専門医療機関へのご紹介についてよろしくお願い申し上げます。

3疾患用（GAL、TSH、17-OHP）

年 月 日

先天性代謝異常等検査陽性者の検査結果

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	年 月 日
出生時体重	g	哺乳状況	良

検体番号	
------	--

2. 検査結果

○対象疾患 測定項目	スクリーニング値（血中）		測定法
	初回測定値 （ 月 日採血）	再採血測定値 （ 月 日採血）	カットオフ値
○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	mg/dl mg/dl	mg/dl mg/dl	酵素法 mg/dl mg/dl ポイトラー法 蛍光発色
○先天性甲状腺機能低下症 TSH FT4	μ IU/ml ng/dl	μ IU/ml ng/dl	ELISA法 μ IU/ml ng/dl
○先天性副腎過形成症 17 α -OHP（直接法） 17 α -OHP（抽出法）	ng/ml ng/ml	ng/ml ng/ml	ELISA法 ng/ml ng/ml

* 疑い

3. 検査機関

〒500-8148 岐阜県岐阜市曙町4-6

（一財）岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課

電話番号 058-247-3103

（臨床検査課：直通）

FAX番号 058-248-0229

タンデムマス法 17 疾患用

年 月 日

先天性代謝異常症等検査陽性者の検査結果

1. 新生児氏名等

母親氏名	出生病(医)院
新生児名	出生年月日 年 月 日
出生時体重	g 哺乳状況
検体番号	採血日 年 月

2. 検査結果

単位：(nmol/ml)

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

精査理由

- 1:
- 2:
- 3:
- 4:
- 5:

〒 500-8148 岐阜県岐阜市曙町4-6

(一財) 岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課

電話番号 058-247-3103

FAX 番号 058-248-0229

(臨床検査課：直通)

実証事業2疾患用（SCID、SMA）

検査結果報告書

疾患関連DNA量測定による原発性免疫不全症スクリーニング検査において、下記のとおり
疑いを認めましたので、精密医療機関を受診頂きますようお願い致します。

記

受付日： 年 月 日 検体番号： _____
 児氏名： _____ 母氏名： _____
 生年月日： 年 月 日 出生体重： g 性別： _____ 在胎週数： w
 産科医療機関名： _____

精密検査理由
 重症複合免疫不全症にて陽性（濾紙血液での関連DNA量測定による）

項目	初回	2回目	3回目	カットオフ値・他
採血日				

※カットオフ値は適宜変更となることがあります。

◆産科医療機関様へのお願い

今回、上記ベビーが要精密検査受診対象となりましたので、早急を受診されますよう保護者への説明をお願い致します。

○検査実施機関 （一財）岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課 058-247-3103

年 月 日

医療機関名
主治医名

様

主治医名

先天性代謝異常等検査の精密検査について (ご紹介)

平素より大変お世話になっております。

先天性代謝異常等検査において、下記の方が要精密検査となりましたので、御高診くださいますようお願いいたします。

記

【対象者情報】 (検査機関記入欄)

氏名	(児) (男・女) (母)
現住所 (電話番号)	TEL
里帰り先住所 (電話番号)	TEL
生年月日	年 月 日
マススクリーニング結果 報告欄 ・疑疾患名 ・検査結果 (初回、再検)	

【医療機関情報】 (採血医療機関記入欄)

採血日 (1回目)	年 月 日
採血日 (2回目)	年 月 日
既往歴及び家族歴	
症状経過、治療経過、現在の処方等	
出生時の状況	在胎週数 _____ 出生体重 _____
備考	

様式 11 要精密 紹介先精密検査医療機関の連絡 返書一体型 (検査委託機関→採血医療機関→県子育て支援課)

先天性代謝異常等検査の紹介先精検医療機関について (照会)

年 月 日

医療機関名
主治医名

様

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課長

富山県では要精密検査の対象となった児について、検査の精度管理や未受診者の把握を目的に、精密検査結果の把握を行っております。つきましては、下記の対象者について紹介先の医療機関名等を枠内に記載のうえ、県子育て支援課まで送付くださいますようお願い申し上げます。

【対象者情報】(検査機関記入欄)

検体番号	No.
氏名	(児) 男・女 (母)
生年月日	年 月 日

(医療機関記入欄)

先天性代謝異常等検査の紹介先精検医療機関について (回答)

富山県知事 様

主治医名

要精密検査の対象児について、医療機関を受診するよう下記のとおり紹介いたしましたのでご連絡します。

紹介先医療機関名	
紹介先主治医名	※決まっている場合は記入ください。
紹介日	年 月 日
紹介先精密検査医療機関を県子育て支援課、厚生センター・保健所へ連絡することについて、保護者に説明しました。	ご説明されたら チェックしてください✓ <input type="checkbox"/>

送付方法：本書を「返信用封筒」に封入のうえ、投函ください。

紹介先医療機関が決定してから1週間後までを目途に投函をお願いいたします。

お問合せ先
富山県厚生部こども家庭室子育て支援課
切れ目ない子育て支援担当
TEL：076-444-3226

医療機関名
主治医名

様

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課長

先天性代謝異常等検査の精密検査依頼について (照会)

採血医療機関より精密検査のため紹介されました下記の方について、精密検査の実施をお願いいたします。

また、精密検査結果を別紙 (様式 13) にご記入のうえ県子育て支援課および採血医療機関までご報告くださいますようお願いいたします。

なお、受診されない場合は、お手数ですが採血医療機関や県子育て支援課までご連絡願います。

(目安: 本書到着後 1 週間を経過しても受診されない場合)

【対象者情報】 (県子育て支援課記入欄)

検体番号	No.
氏名	(児) (男・女) (母)
生年月日	年 月 日
採血医療機関名	主治医名 (医師)

富山県からのお願い (母子健康手帳への記載)

精密検査結果について、別添のシールに結果を記入のうえ母子健康手帳へ貼付をお願いします。
(本シールについては、令和 4 年度先天性代謝異常等検査事業部会にて協議し、使用が決定しています。)

【記載方法】

- 保護者の同意を得た上で、該当するシールに結果を記入し、母子健康手帳の余白 (予備欄など) に貼付してください。
- シールは以下の 3 タイプありますので、対象者に該当するシールを使用ください。
 - ① 異常なし
 - ② 要経過観察
 - ③ 治療中

(記載例)

疾患名

先天性甲状腺機能低下症 疑いにて

精査した結果、(数値) **TSH 10.1**

により最終診断し加療・フォロー中

2020 年 12 月 23 日

立山 病院小児科 担当 **富山太郎**

精密検査 指標・測定値

お問合せ先

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課

切れ目ない子育て支援担当

TEL : 076-444-3226

年 月 日

先天性代謝異常等検査の精密検査結果について (回答)

御中

主治医名

精密検査を受けられました下記の方について、結果を報告いたします。

【対象者情報】(県子育て支援課記入欄)

検体番号	No.
氏名	(児) (男・女) (母)
生年月日	年 月 日 (か月 日)
採血医療機関名	主治医名 (医師)

【先天性代謝異常等検査精密検査結果報告】(精密検査医療機関記入欄)

診断結果 (診断日) 年 月 日	① 異常なし ② 疾患疑い：(疾患名) ③ 確定診断：(疾患名) 注：何らかの治療が開始された場合は原則③を選択下さい。
治療・経過観察	治療 ①あり ②なし 経過観察 ①あり (次回再診予定 年 月頃) ②なし
小児慢性特定疾病	① 申請あり ② 申請なし
データおよび 特記事項記入欄 (添付可)	自施設で再検された場合は貴院データをご記入下さい。
精密検査結果を県子育て支援課、厚生センター・保健所へ連絡することについて、 保護者へ説明しました。	ご説明されたら チェックしてください✓ <input type="checkbox"/>

送付方法：本書を「返信用封筒」に封入のうえ、投函ください。

お問合せ先
富山県厚生部こども家庭室子育て支援課
切れ目ない子育て支援担当
TEL：076-444-3226

先天性代謝異常等検査の精密検査について (報告)

施設名 様

富山県子育て支援課

要精密検査の対象となった児について、下記のとおりご報告いたします。

- * 今回報告分 () ①要精検児発生報告
 (該当箇所に丸印) () ②精密検査結果報告

【対象者情報】

氏 名	(児)	男・女 (母)
生年月日	年	月 日
初回採血日	年	月 日
現住所 (電話番号)		TEL
里帰り先住所 (電話番号)		TEL

①要精検児発生報告 (報告日: 年 月 日)

マススクリーニング陽性疾患名	
紹介先医療機関名	主治医 (医師)
紹介日	年 月 日
紹介先精密検査医療機関を県子育て支援課、厚生センター・保健所へ連絡することについて、保護者に説明しました。	ご説明されたら チェックしてください✓ <input type="checkbox"/>

②精密検査結果報告 (報告日: 年 月 日)

診 断 結 果 (診断日) (年 月 日)	① 異常なし ② 疾患疑い: (疾患名) ③ 確定診断: (疾患名) 注: 何らかの治療が開始された場合は原則③を選択下さい。
治療・経過観察	治療 ①あり ②なし 経過観察 ①あり (次回再診予定 年 月頃) ②なし
小児慢性特定疾病	① 申請あり ② 申請なし
データおよび特記事項記入欄 (添付可)	自施設で再検された場合は貴院データをご記入下さい。
精密検査結果を県子育て支援課、厚生センター・保健所へ連絡することについて、保護者へ説明しました。	ご説明されたら チェックしてください✓ <input type="checkbox"/>

お問合せ先

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課 切れ目ない子育て支援担当
 TEL: 076-444-3226

様式 15 要精密 検査結果不一致の多胎児の取扱いについて (県子育て支援課→精検医療機関)

年 月 日

精密検査医療機関 殿

先天性代謝異常等検査事業部会
富山県厚生部こども家庭室子育て支援課長

多胎児のマススクリーニングの取扱いについて (依頼)

日頃より、先天性代謝異常等検査事業に、多大なご協力をいただきありがとうございます。

精密検査を依頼しました下記の方の児については、先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングの結果が不一致の多胎児のため、貴院において、スクリーニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮いただきますようお願いいたします。

※双胎児の一方が先天性甲状腺機能低下症である場合、他方は新生児スクリーニングの結果、陰性であっても、後に TSH が上昇し先天性甲状腺機能低下症の診断になることが報告されています。(先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン(2021年改訂版)の追記より)

記

母氏名	
-----	--

< 参考資料 >

1 先天性代謝異常症等の疾患の解説

疾患名	病気の概要	主な症状	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。	嘔吐 下痢 肝障害 白内障	1:3万
先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）	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、などの症状が出る場合があります。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。（医学的には、甲状腺自体に問題があるものと、中枢神経に問題がある場合とに分類されますが、症状はほぼ同じです。）	精神運動 発達遅滞	1:3,000
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。	電解質異常 ショック 外生殖器異常	1:2万
アミノ酸代謝異常	アミノ酸とは蛋白質をつくる原料となる栄養素です。どのアミノ酸がうまく利用できないかによって、さらに細かく分類されます。		
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	1:7万
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。	嘔吐 けいれん	1:50万
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。	発達発育の遅れ 骨格異常 水晶体脱臼	1:78万
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行ける「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。	異常興奮 多呼吸 けいれん 昏睡	1:26万
アルギニノコハク酸尿症			1:40万
有機酸代謝異常	有機酸とは、蛋白質を体内で処理するときに行ける物質の総称で、アミノ酸より複雑な構造をしています。有機酸が体内に増加することで、重度の体調不良を生じたりします。増加する有機酸の種類によって、さらに細かく分類されます。		
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。	嘔吐 意識障害 成長発達遅滞	1:12万
プロピオン酸血症			1:4.5万
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。	嘔吐 傾眠 汗臭い体臭	1:52万

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か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をうけるようにします。	嘔吐 傾眠 無呼吸 筋緊張低下 Reye様症候群	1:16万
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をうけるようにします。	嘔吐 多呼吸 けいれん 重症低血糖 Reye様症候群 SIDS	—
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、ピオチンというビタミン剤を服用します。	筋緊張低下 けいれん 難治性湿疹	1:52万
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をうけるようにします。	筋緊張低下 けいれん アテトーゼ	1:28万
脂肪酸代謝異常	脂肪酸とは、脂肪の成分であり、人間ではエネルギーの貯蔵庫として重要な役割をもっています。この脂肪酸の利用がうまくいかないと、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、重度の体調不良が生じたりします。利用ができない脂肪酸の種類によって、さらに細かく分類されます。		
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ません。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、乳幼児のうちは、あまり長時間絶食にならないように注意し、また、感染症にかかったときは早めに点滴などをうけるようにします。	嘔吐 意識障害 けいれん SIDS	1:13万
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、極長鎖とよばれる、炭素数が多い脂肪酸が利用できません。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 横紋筋融解 心筋障害 Reye様症候群	1:9.3万
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、長鎖とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できません。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 横紋筋融解 心筋障害 Reye様症候群	1:84万
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I欠損症 (CPT1欠損症)	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、長鎖とよばれる、炭素数が比較的多い脂肪酸が利用できません。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 Reye様症候群 肝腫大	1:39万
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II欠損症 (CPT2欠損症)	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。この予防のために、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。	低血糖 横紋筋融解 心筋障害 Reye様症候群	1:26万

参考：・新しい新生児マススクリーニングタンデムマス Q&A 2012/厚生労働科学研究 (成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)
・タンデムマスを導入した新生児マススクリーニング有機酸・脂肪酸代謝異常って何?一般向けガイドブック/厚生労働科学研究 (成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業) 研究班
・よくわかる新生児マススクリーニングガイドブック/島根大学医学部小児科学特任教授山口清次編集/診断と治療社

採血・検体ろ紙の取り扱いについて

2025.11 衛生研究所作成

採血について

- **時期：日齢4～6**

※**日齢4**（生後96時間以上、120時間未満）の採血を推奨

哺乳後2時間前後

沐浴後

ハイリスク児は早期臨時採血、さらに定時の採血



- **低出生体重児：出生体重 2,000g 未満**

（新生児マス・スクリーニングにおける低出生体重児の採血時期に関する指針）

1回目採血：日齢4～6

2回目採血：1回目の結果にかかわらず次のうちのいずれか早い時期

①生後1か月 ②体重が2,500gに達した時 ③医療施設を退院する時

【2回採血の理由】疾患の早期発見・経腸栄養が不十分や生理機能の未熟性のため、一部疾患では生後早期の検査結果が、疾患を示唆する異常値を示さない。

- **哺乳状態**

（目安）哺乳量 100ml/kg/Dayで24時間以上

50ml/kg/Dayで72時間以上経っていれば良

不良または糖水のみの場合は、状態がよくなってから24時間以上経過後採血

検体ろ紙の取り扱い方について

● 乾燥

室温で2～4時間くらい水平状態で自然乾燥
 ドライヤーで乾燥しない（熱風禁止）
 ガラス越しの日光も避ける

● 汚染防止

輸液、ミルク、ステロイド軟膏、手指洗剤、食器用洗剤による汚染に注意

● 送付

血液ろ紙は、十分乾燥させて、採血当日か遅くとも翌日の早い時点で投函する
 数日分まとめての投函は避ける

※どうしても当日または翌日早くに投函できない場合

冷蔵保存

採血後すぐや生乾きのまま冷蔵庫に入れない
 投函し忘れに注意

・生濁きのまま、ラップに包んだり、ビニール袋に入れると（高温）多湿状態となり、変質や失活が進む
 ・冷蔵保存でも時間とともに測定物質の変質、失活する
 ・緊急を要する患者である可能性がある
 ・検査が遅れたために、手遅れとなる可能性がある

注意点1 測定物質の変動（採血時期）

日齢4（生後96時間以上、120時間未満）の採血を推奨

日齢の経過とともに低下する測定指標がある

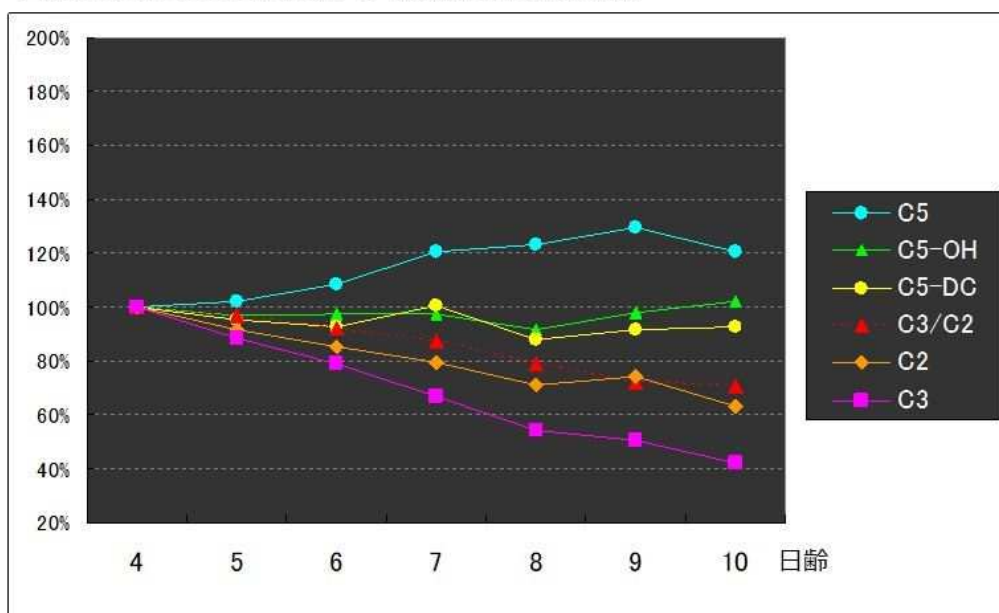


図. 採血時日齢別ろ紙血液中のアシルカルニチン

日齢4の中央値を100としたときの増減率（札幌市衛生研究所 花井らの報告）

注意点2 採血方法



原則：足底（かかと）から穿刺採血し、血液は直接ろ紙につける

- 手背静脈採血
 - ・TSH測定時、手背採血のほうが低値となるとの報告がある
- 毛細管は使用しない
 - ・抗凝固剤のヘパリンは反応を阻害する

注意点3 採血量(1)

測定には、ろ紙から切り出したディスクを使用

※直径1/8 インチ（3.18mm） 1ディスクに含まれる血液量を3 μ Lとして測定物質を定量する

ろ紙の点線の○印を少し超える程度に裏までしみこませる

<よい例>



<よくない例>

裏までしみこんでいない



表と裏の両方からつけてある



何度もつけてある



ディスクの切り出し

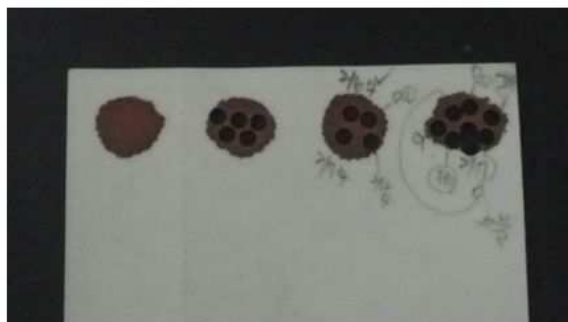
このような検体では、1ディスクに含まれる血液量が規定量に満たなかったり、多くなったりするため、正確な測定ができない

<よくない例> 汚染

液体付着



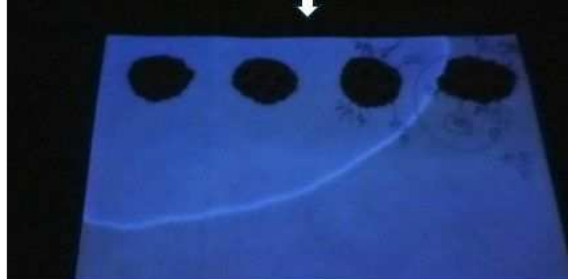
液体のしみこみ



手などに付いた血液が付着



UVランプ

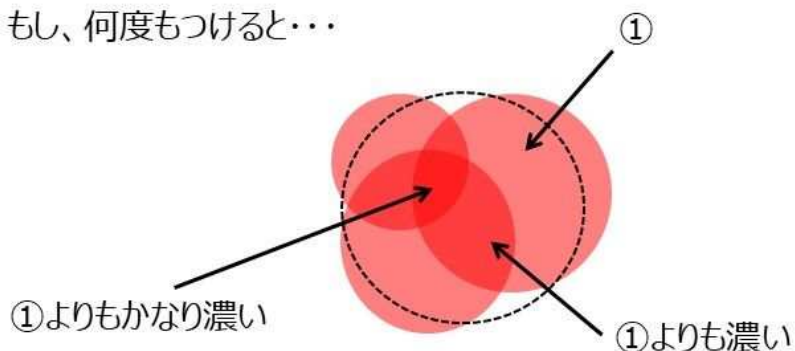


※このような汚染に注意

注意点3 採血量(2)

**血液を何度もつけない
表と裏の両方からつけない**

もし、何度もつけると・・・

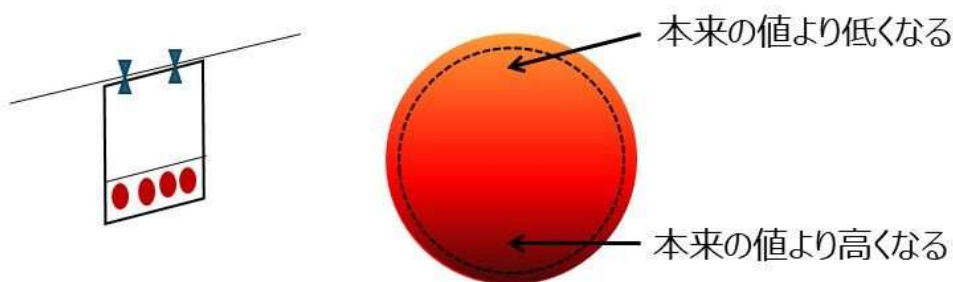


ろ紙の点線の○印は血液量の目安
この○を血液で無理に埋めない

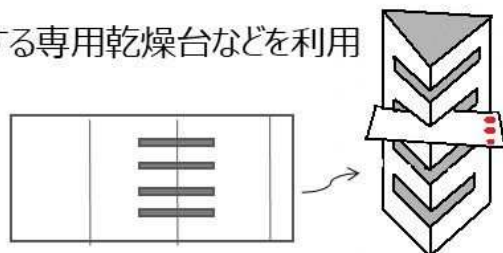
注意点4 乾燥

水平にして乾燥する

もし、吊り下げるなど立てた状態で乾燥したら・・・



※水平にして乾燥する専用乾燥台などを利用



注意点5 抗菌薬投与の影響

ピボキシル基のある抗菌薬（フロモックス、メイアクト、トミロンなど）が投与されている場合に、測定指標が高くなることがあるので注意が必要

母親への投与でも母乳を介して新生児に影響がある場合がある



C5測定値が高値・・・イソ吉草酸血症偽陽性
C0低くなる (C0が抗菌薬代謝のために利用される)・・・低カルニチン血症

足底（かかと）からの採血のポイント・コツ

- 1) 日齢4（生後96時間以上、120時間未満）の採血を推奨
（出生当日は0とする）
- 2) 沐浴・授乳（2時間）後
- 3) できれば縦抱っこしてもらおう
- 4) 足底（かかと）をよく温める（ホットパックなど活用も可）
- 5) アルコール清拭後、自然乾燥
- 6) 専用デバイスで穿刺
- 7) 出来れば1滴目はガーゼ拭き取り、次から溢れる血液を濾紙面に滴下する
- 8) 足底（かかと）を濾紙に接触させない
- 9) 点線領域を満たそうとして何度もつけない（1回のみ）

11

動画

新生児スクリーニングための採血のこつ

大分市医師会立アルメイダ病院 臨床検査部 作成

（大分市医師会立アルメイダ病院臨床検査部サイト）

<https://www.almeida-hospital.com/teamintroduction03.html>

（動画）

<https://www.almeida-hospital.com/img/bumon/movie-saiketu.wmv>

富山県周産期保健医療協議会 部会設置要綱

(趣 旨)

第1条 富山県周産期保健医療協議会規則第7条に基づき、富山県周産期保健医療協議会に、富山県HTLV-1母子感染対策部会及び富山県先天性代謝異常等検査事業部会（以下「部会」という。）を設置する。

(所掌事務)

第2条 部会は、HTLV-1母子感染対策の体制の整備及び先天性代謝異常等検査事業の推進のための重要事項について専門的に調査審議するものとする。

(組 織)

第3条 部会の委員は、保健医療関係者のうちから知事が任命する。

(任 期)

第4条 委員の任期は、2年とする。ただし、補欠の委員の任期は、前任者の残任期間とする。

2 委員は、再任されることができる。

3 委員の任期が満了したときは、当該委員は、後任者が任命されるまで引き続きその職務を行うものとする。

(役 員)

第5条 部会に、部会長を置き、委員の互選によりこれを定める。

2 部会長は、会務を総理し、部会を代表する。

3 部会長に事故があるときは、あらかじめ部会長の指名する委員が、その職務を代理する。

(会 議)

第6条 部会は、部会長が招集し、その会議の議長となる。

(委員以外の者の出席)

第7条 部会は、必要に応じ、委員以外の者の出席を求め、説明又は意見を聴くことができる。

(庶 務)

第8条 部会の庶務は、厚生部子ども家庭室子育て支援課において処理する。

(細 則)

第9条 この要綱に定めるもののほか、部会の運営に関し、必要な事項は、部会長が別に定める。

附 則

1 この要綱は、制定の日から施行する。

2 この要綱の施行後、最初に委嘱される委員の任期は、第4条第1項の規定にかかわらず、平成27年6月30日までとする。

附 則 この要綱は、令和4年4月1日から施行する。

富山県先天性代謝異常等検査事業部会委員名簿

任期：令和6年7月1日～令和8年6月30日

区分		氏名	職名
学識経験者	富山大学附属病院	今井 千速	富山大学学術研究部医学系小児科学講座教授
採血医療機関	産婦人科医療機関	中島 正雄	なかしま産婦人科 院長
	富山県立中央病院	炭谷 崇義	富山県立中央病院 産婦人科部長
	富山大学附属病院	米田 哲	富山大学学術研究部医学系 産科婦人科学 診療教授
精密検査 ・ 治療機関	富山県立中央病院	二谷 武	富山県立中央病院理事・新生児科部長
	富山県立中央病院	宮下 健悟	富山県立中央病院小児科部長
	富山大学附属病院	田村 賢太郎	富山大学附属病院小児科・周産母子センター 講師
	富山大学附属病院	寺下 新太郎	富山大学学術研究部医学系小児科学病院特別 助教
富山県産婦人科医会		伏木 弘	富山県産婦人科医会 会長 (伏木医院 院長)
行政機関	富山県厚生センター 所長・支所長会	河村 瑞穂	富山県厚生センター所長・支所長会代表 (富山県新川厚生センター魚津支所長)
検査機関	先天性代謝異常等検査機関	石田 美樹	富山県衛生研究所 次長
	新生児拡大マススクリーニング検査機関	小川 恵	一般社団法人岐阜県公衆衛生検査センター検査 分析部臨床検査課長

コンサルタント医	今井 千速 (兼任)	富山大学学術研究部医学系小児科学講座教授
----------	---------------	----------------------

<オブザーバー>

富山県厚生センター・支所

富山市

富山県先天性代謝異常等にかかる
新生児マススクリーニング検査事業マニュアル
(第6版)

富山県厚生部こども家庭室子育て支援課
令和8年3月

〒930-8591 富山市新総曲輪 1-7
電話 076-444-3226 (直通)