

## 愛媛県新生児マススクリーニング検査実施要綱

### 1 目的

新生児が成長して心身障害等を発症する先天性代謝異常等については、特殊ミルク等の早期治療により発症の予防・軽減ができることから、県内出生の新生児を対象にマススクリーニング検査を実施することにより、早期発見に努めて心身障害児の発生を予防し、もって、安心して産み育てることができる環境づくりに資する。

### 2 実施主体

事業の実施主体は愛媛県とする。

### 3 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、別表1に定める20疾病とする。

### 4 検査対象者

検査対象者は、県内で出生した新生児とする。

### 5 検査機関

検査は、県が委託する検査機関で行う。

### 6 検査の実施

- (1) 検査機関は、医療機関等から送付された検体（新生児から採取した血液を検査用紙にしみこませたもの）について、速やかに検査を行うものとする。
- (2) 検査は別表2に定める検査方法により行うものとする。
- (3) 検査機関は、検査結果を、検査終了後速やかに医療機関等に通知するものとする。  
ただし、検査結果が、「異常」又は「異常の疑い」及び「判定不能」の場合は、直ちに再検査することとし、採血した医療機関等に対し、再採血を依頼するものとする。
- (4) 検査機関は、再検査の結果が「異常」の場合については、早期治療の重要性に鑑み、直ちに医療機関等に通知するとともに、通知内容を県へ報告するものとする。

### 7 事後指導

- (1) 6の(4)により通知を受けた医療機関等は、当該新生児の保護者に対して検査結果等を通知するとともに、専門医療機関への紹介等必要な措置をとるものとする。  
また、医療機関等は、専門医療機関、管轄の保健所（松山市保健所を含む。以下同じ。）等の関係機関と連携して適切な指導を行うため必要となる情報を、速やかに関係機関へ連絡するものとする。
- (2) 6の(4)により報告を受けた県は、直ちに管轄の保健所に、事後の指導及び状況の把握について、指示又は依頼するものとする。  
また、県は、新生児マススクリーニング検査陽性者台帳（様式1）を整備するものとする。

### 8 検体の保管及び提供

- (1) 検査機関は、検体を1年間保管するものとする。
- (2) 医療機関は、その児の治療のために必要な検査を行うなど明確な理由がある場合に限り、検体の提供を検査機関に依頼することができるものとする。

その場合、検査機関は、検体が必要となる理由及び保護者の同意を書面により確認し、県の承諾を得たうえで検体を提供するものとする。

(3) 検体の提供を受けた医療機関は、受領書を検査機関に送付するものとする。

(4) 検体提供の搬送等に要する費用は、依頼者の負担とする。

## 9 実施状況の報告

検査機関は、各月の検査実施状況を翌月の10日までに、また、各年度の検査実施状況を翌年度の4月30日までに県へ報告するものとする。

## 10 精度管理の実施

県は、検査に関する精度試験等を適当と認める精度管理機関に委託して行い、その結果に基づき、必要な措置を講じるものとする。

## 11 保健所の役割

(1) 保健所においては、保健所が行う母子保健関係事業の機会を利用して検査の趣旨等について周知を図るとともに、責任ある体制を確保するものとする。

(2) 7の(2)により指示又は依頼を受けた保健所は、新生児マススクリーニング検査指導台帳(様式2)を作成のうえ、速やかに医療機関等にその児の状態等を照会するとともに、専門医療機関との連携及びプライバシーに十分配慮したうえで、当該新生児の保護者に対し必要な指導等を行うものとする。

(3) 県は、他の都道府県から、愛媛県に住所を有する児について「異常」の連絡があった場合は、直ちに管轄の保健所に、事後の指導及び状況について指示又は依頼するものとし、指示又は依頼を受けた保健所は、11の(2)に規定する必要な措置をとるものとする。

(4) 保健所は、専門医療機関に照会した結果、患者であることが判明した児については、専門医療機関と連携のうえ、引き続き指導するとともに状況を把握するものとする。

(5) 保健所は、毎年5月末までに前年度の指導状況報告として、保健福祉部健康衛生局健康増進課へ新生児マススクリーニング検査指導台帳の写しを送付するものとする。

## 12 市町の協力

市町においては、市町が実施する母子保健事業、母子保健推進員の活動等を利用して検査の周知徹底を図るとともに、広報等により、地域住民への啓発を行う等、この事業の実施について協力するものとする。

## 13 経費

本要綱により実施する検査に要する経費については、予算の範囲内において県が支弁するものとする。

### 附 則

1 この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

2 愛媛県新生児マススクリーニング検査実施要綱(平成24年12月11日付け24健第1002号愛媛県保健福祉部長通知。以下「旧要綱」という。)に基づく検査は、平成30年3月31日まで、旧要綱に基づき行うものとする。

3 旧要綱は平成30年3月31日をもって廃止する。



様式2

新生児マススクリーニング検査指導台帳

ふりがな 児氏名			性別	(男・女)	
			生年月日	年 月 日	
保護者の住所 (居留地)	〒 TEL				
ふりがな 保護者氏名					
検査結果	検体番号			児の状態	
	採血年月日	年 月 日			
	検査年月日	年 月 日			
	結果連絡年月日	年 月 日			
	結果内容				
専門医療機関	機 関 名				
	住 所 〒		TEL		
	担当医師名				
児の状態  〔疾病名、精密検査 受診の有無、治療 状況、指導内容等 を含む〕	確認年月日	年 月 日		疾 病 名	
	確認者氏名				
	確認相手			精密検査受診	有・無
	現在の状態 及び 指導内容				
児の状態  〔疾病名、精密検査 受診の有無、治療 状況、指導内容等 を含む〕	確認年月日	年 月 日			
	確認者氏名				
	確認相手				
	現在の状態 及び 指導内容				

作成注意

- スクリーニング陽性で、専門医療機関を受診した者については、疾病名の欄に次のように記載すること。
    - 精密検査の結果、疾病が確定した者 「疾病名（確定）」
    - 精密検査の結果、疾病が疑われるため、引き続き経過観察を要するとされた者 「疾病名（疑い）」
    - 精密検査の結果、異常なしとされた者 「対象の疾病としては異常なし」（他の疾病と混同しないこと）
  - 1の(1)、(2)の者について、次のことを明記すること。
    - 臨床状況
    - 精密検査結果
    - 治療状況
    - 病型、病期（1の(1)の者のみ）
- (注) 先天性甲状腺機能低下症については周辺疾病との判別を明確にすること。  
(一過性甲状腺機能低下症、乳児一過性高TSH血症等)
- 小児慢性特定疾病治療研究事業給付の有無を明記すること。
  - 患者及び患者の疑いの者については、次年度以降も状況把握の対象となり、また、患者において、長期的なフォローアップの対象となることから、対象者の個人情報の管理に留意すること。

(参考)	病 型
ガラクトース血症	I型、 II型、 III型
先天性副腎過形成症	単純(男性)型、塩喪失型
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	病型確定、病型未確定