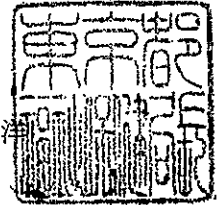


公益社団法人東京都医師会
会長 尾崎 治夫 殿

東京都福祉保健局長
梶原 洋



東京都先天性代謝異常等検査実施要綱の一部改正について（通知）

平素から、東京都の母子保健事業の推進につきましては、格段の御協力を賜り、厚く御礼申し上げます。
標記の件につきまして、下記のとおり要綱を改正いたしましたのでお知らせします。

記

- 1 件名
東京都先天性代謝異常等検査実施要綱
- 2 改正箇所
別添「東京都先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表」のとおり
- 3 改正理由
平成30年4月から先天性代謝異常等のマス・スクリーニング検査の対象疾患に、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症を追加することになったため、要綱の改正を行う。
また、検査の結果、検査値に異常がある児については、検査機関から採血医療機関に電話連絡をした後、再検査の手続きを行うこととしているが、この電話連絡については、迅速に再検査を行う上での妨げとなっていることから、要綱から削除する。
その他様式の軽微な修正を行う。
- 4 施行年月日
平成30年4月1日から施行する。
- 5 改正後の交付要綱
別添「東京都先天性代謝異常等検査実施要綱」のとおり

| |
|--|
| 問合せ先 東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課母子保健担当 担当：十河（ソゴウ） 電話：03（5320）4372 ファクシミリ：03（5388）1406 |
|--|

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱

昭和53年1月23日52衛公母発第538号
最終改正 平成30年2月28日 29福保子家第1307号

第1 目的

新生児に対し、健康診査の一つとして、先天性代謝異常等のマス・スクリーニング検査（以下「検査」という。）を行い、疾病の早期発見・早期治療により知的障害等の心身障害の発生を防止し、これにより、新生児の健康の保持増進を図ることを目的とする。

第2 実施主体

東京都とする。

第3 対象

原則として、都内で出生した新生児とする。

第4 対象疾病

別表のとおり

第5 実施方法

検査は以下の方法により実施する。

1 申込み

- (1) 本事業に協力する都内の病院、診療所及び助産所（以下「採血医療機関」という。）は、「先天性代謝異常等検査のお知らせ」（様式1）により、本検査の趣旨等を新生児の保護者に説明する。
- (2) 採血医療機関は、検査を希望する新生児の保護者に「先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙」（様式2。3枚複写。以下「申込書」という。）を渡す。
- (3) 検査を希望する新生児の保護者は、申込書に必要事項を記入し、採血医療機関に申込書を提出する。
- (4) 採血医療機関は、申込者に保護者控えを渡し、医療機関控えは当該採血医療機関で保管する。

2 採血及び検体送付

- (1) 採血医療機関は、生後5日から7日（生まれた日を1日とする。）の新生児から採血を行うこととする。
- (2) 採血医療機関は、採取した血液を申込書（検査機関送付用）に染み込ませたもの（以下「検体」という。）を速やかに検査機関へ送付する。

3 検査

- (1) 検査機関は、都が別途委託契約するものとする。
- (2) 検査機関は、採血医療機関から送付された検体について、速やかに検査を実施する。
- (3) 検査は、別表に定める方法により行うものとする。

4 結果報告

検査機関及び採血医療機関は、次により検査の結果を速やかに新生児の保護者に通知する。

(1) 異常がない場合

ア 検査機関は、「先天性代謝異常等検査報告書」(様式3。以下「報告書」という。)(医療機関用)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、報告書(保護者用)により新生児の保護者に通知する。

(2) (1)のうち、低出生体重児(出生体重2,000g未満の児)及び哺乳状況が不良である児の場合

ア 検査機関は、報告書(医療機関用)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に2回目検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

2回目検査の結果異常がない場合は、4(1)に準じて通知する。

(3) 再検査を必要とする場合

ア 検査値に異常があった場合

(ア) 検査機関は、報告書(医療機関用)、陽性基準(様式3-別紙)及び報告書(保護者用)により採血医療機関に通知する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に再検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

イ 検査不能の場合(再採血)

(ア) 送付された検体の不備により検査ができない場合、検査機関は報告書(医療機関用)により採血医療機関に連絡する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から新生児の保護者に再採血について説明し、再度検査のための採血を行い、2(2)に準じて検体を検査機関に送付する。

ア、イいずれの場合も、再検査の結果異常がない場合は、4(1)に準じて通知する。

(4) 精密健康診査を必要とする場合

ア 検査機関は、本事業に係る疾病の早期治療の重要性にかんがみ、電話等により採血医療機関に精密健康診査の連絡をしたのち、報告書(医療機関用)、陽性基準(様式3-別紙)、報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)により速やかに採血医療機関に通知する。また都に対しては「先天性代謝異常等検査要精密検査連絡票兼乳児精密健康診査依頼書」(様式4。以下「要精密連絡票」という。)により速やかに連絡する。

イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から乳児の保護者に報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)を交付するとともに、精密検査の受診を勧奨し、区市町村の乳児精密健康診査に係る助成制度の利用について説明する。

ウ 都は、次に掲げる区分により当該乳児の居住地の区市町村に当該乳児の状況を「要精密連絡票」により迅速かつ的確に伝達し、当該乳児の精密健康診査に係る受診票の交付について依頼する。

(ア) 市町村(保健所政令市を除く。)の区域内に居住する乳児の場合

都は、「要精密連絡票」の甲により、所管の保健所を通じて、当該乳児の居住する自治体に依頼する。

(イ) 特別区または保健所政令市の区域内に居住する乳児の場合

都は、「要精密連絡票」の乙により、当該乳児の居住する自治体の母子保健主管課に依頼する。

第6 検体の保管

検査機関は、検体を採血した月から1年間保存するものとする。

第7 精度管理

都は、本事業の検査精度の維持向上を図るため、検査に関する精度試験等を行い、その結果に基づき関係者に対し、必要な指導を行うものとする。

第8 関係機関との連携・協力

都は本事業の実施に当たり、対象者への周知、採血医療機関等の情報提供及び事後措置について区市町村、保健所及び医師会等関係機関との密接な連携を図り、協力を得るよう配慮する。

第9 採血医療機関の登録

1 届出

都は医療機関等から協力の申し出があったときは、「協力承諾書」(様式5)を提出させ、検査機関に速やかに連絡する。

2 登録管理

- (1) 検査機関は、都からの連絡を受け、速やかに当該医療機関等を採血医療機関として登録するとともに、申込書等の検体の送付に必要な材料を送付する。
- (2) 検査機関は毎年度4月1日現在の採血医療機関名簿を作成し、都に送付する。
- (3) 検査機関は登録した採血医療機関から一定期間以上検体の送付がないときは、都及び当該医療機関の了承を得て、登録を抹消する。

第10 その他

本要綱に定めのない事項について疑義が生じた場合は、都と関係機関が協議の上、決定することとする。

附 則

この要綱は決定の日から施行し、平成9年4月1日から適用する。

附 則 (平成11年1月26日10衛健母第1146号)

この要綱は、平成11年4月1日から施行する。

附 則 (平成12年3月15日11衛健母第1457号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

附 則 (平成12年6月28日12衛健母第115号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

附 則 (平成14年3月25日13衛健母第609号)

この要綱は、平成14年4月1日から施行する。

附 則 (平成16年7月30日16健地政第384号)

この要綱は、平成16年8月1日から施行する。

附 則 (平成16年9月1日16福保子医第80号)
この要綱は、決定の日から施行し、平成16年4月1日から適用する。

附 則 (平成17年3月18日16福保子医第585号)
この要綱は、平成17年4月1日から施行する。

附 則 (平成17年12月27日17福保子医第731号)
この要綱は、平成18年4月1日から施行する。

附 則 (平成19年3月14日18福保子医第879号)
この要綱は、平成19年4月1日から施行する。

附 則 (平成21年11月10日21福保子家第779号)
この要綱は、決定の日から施行し、平成21年4月1日から適用する。

附 則 (平成22年3月19日21福保子家第1280号)
この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則 (平成24年3月8日23福保子家第1123号)
この要綱は、平成24年4月1日から施行する。

附 則 (平成25年3月29日24福保子家第1260号)
この要綱は、平成25年4月1日から施行する。

附 則 (平成27年3月6日26福保子家第1119号)
この要綱は、平成27年4月1日から施行する。

附 則 (平成28年2月26日27福保子家第1306号)
この要綱は、平成28年4月1日から施行する。

附 則 (平成30年2月28日29福保子家第1307号)
この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

別表

| 対象疾病 | 検査方法 |
|--|---|
| フェニルケトン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| メープルシロップ尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| ホモシスチン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| シトルリン血症1型 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| アルギニノコハク酸尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| メチルマロン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| プロピオン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| イソ吉草酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| メチルクロトニルグリジン尿症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 複合カルボキシラーゼ欠損症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| グルタル酸血症1型 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD 欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD 欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 (CPT-1欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| ガラクトース血症 | ポイトラー法、ペイゲン法又はガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法、エピメラーゼ活性測定法 |
| 先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症) | イムノアッセイ法 |
| 先天性副腎過形成症 | イムノアッセイ法 |

先天性代謝異常等検査のお知らせ

東京都では、赤ちゃんの病気の早期発見・早期治療のためにフェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気の検査を行っています。

これらの病気は、心身の発達に必要なある種の酵素が生まれつき欠けていたり、ホルモン合成の異常が原因でおこるものです。

また、これらの病気は、放置していると心身の発達の妨げとなりますが、早期に発見し治療することで発症を防ぐことができます。

下記の内容をよくお読みになり、ぜひ検査をお受けください。

◆どのような検査ですか？

生後5日から7日（生まれた日を1日とする。）の赤ちゃん（新生児）の足の裏からごく少量の血液を採って検査します。

◆検査の対象となる疾患はどのような疾患ですか？

検査の対象となる疾患は、次の20疾患です。

<アミノ酸代謝異常>

フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、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

<有機酸代謝異常>

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

<脂肪酸代謝異常>

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（CPT-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（CPT-2欠損症）

<糖質代謝異常>

ガラクトース血症

<内分泌疾患>

先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症

◆検査の費用負担はどのようになっていますか？

都内の医療機関で出産し、検査をお受けになる場合は、検査の費用は東京都が負担しておりますので無料となります。ただし、医療機関で行う採血にかかる費用(採血料)は保護者の方の負担となりますので御了承ください。

◆検査を受けるにはどうすればいいですか？

採血は出産された医療機関で行い、検査は専門の検査機関で行います。
都内で出産し、検査をお受けになる場合は、出産された病院に用意してある「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項を記入の上、出産予定の医療機関へ提出してください。

◆結果はいつごろ判りますか？

検査の結果は、採血してからおおむね1週間以降に採血をした医療機関に報告されますので、保護者の方は医療機関で検査結果を確認してください。

◆検査の結果、精密検査が必要と診断された場合はどうすればいいですか？

精密検査が必要となった場合は、お住まいの区市町村の保健センター等で「乳児精密健康診査受診票」の申請の上、医療機関で受診してください。
なお、上記の「乳児精密健康診査受診票」を発行するために、東京都から区市町村へ精密検査を必要とする方の検査結果を提供していますので御了承ください。

また、精密検査が必要となった場合は、自己負担が生じる場合がありますので御了承ください。

◆ お問い合わせ先 ◆

この「先天性代謝異常等検査のお知らせ」の内容について、御不明な点がありましたら、東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課母子保健担当までお問い合わせください。

電話03(5320)4372(直通)

様式2

先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙 (検査機関送付用)

「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み、趣旨を了解しましたので検査を申し込みます。
(下の太線内をご記入ください。)

申込日 平成 年 月 日

(フリガナは氏と名の間を1マス空けてください。半濁点及び濁点付きの場合でも1マスに記入してください。)

(検体コード)

| | | | | | | | | | | | | | | |
|------|-------------------------|--|--|--|--|--|--|--|--|--|---------------------------------|--------------------------|--|-----------|
| フリガナ | [Grid for Furigana] | | | | | | | | | | | | | |
| 産婦氏名 | [Grid for Mother Name] | | | | | | | | | | 医療機関名 <small>(結果送附先)</small> | [Grid for Hospital Name] | | (医療機関コード) |
| 住所 | [Grid for Address] | | | | | | | | | | 担当医 | [Grid for Doctor Name] | | (検体コード) |
| 電話番号 | [Grid for Phone Number] | | | | | | | | | | 里帰り等で上記と異なる場合 | | | |

左の丸印を越すくらいに裏面に採血してください。

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|------------|-----------------------|--------|--------|--------|------|--------|--------|-------|--------------------|------|--------|--------|--------|--------|--------|---|--------|---|--------|
| 児名 (カナ) | [Grid for Child Name] | | | | | | | | | | 採血日 | 平成 | [Grid] | 年 | [Grid] | 月 | [Grid] | 日 | [Grid] |
| 性別 | 1.男 | 2.女 | [Grid] | 検査区分 | 1.初検 | 2.再検 | [Grid] | 出生時体重 | [Grid] | g | 在胎週数 | [Grid] | 週 | [Grid] | | | | | |
| 出生日 | 平成 | [Grid] | 年 | [Grid] | 月 | [Grid] | 日 | 哺乳状況 | 1.良 | 2.不良 | [Grid] | 抗生剤使用 | 1.無 | 2.有 | [Grid] | | | | |
| 哺乳開始日 | 平成 | [Grid] | 年 | [Grid] | 月 | [Grid] | 日 | 備考 | [Grid for Remarks] | | | | | | | | | | |

(5歳未満用)

先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙 (医療機関控え)

「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み、趣旨を了解しましたので検査を申し込みます。
(下の太線内をご記入ください。)

申込日 平成 年 月 日

| | | | | | | | | | | | | | |
|------|---|--|--|--|--|--|--|--|--|--|-----|--|--|
| フリガナ | (フリガナは氏と名の間を1マス空けてください。半濁点及び濁点付きの場合でも1マスに記入してください。) | | | | | | | | | | | | |
| 産婦氏名 | | | | | | | | | | | | | |
| 住所 | | | | | | | | | | | | | |
| 電話番号 | 里帰り等で上記と異なる場合 | | | | | | | | | | 担当医 | | |

| | | | | | | | | | | | | | | |
|--------|-----------------|--|------|----------------------|----------------|--|-------|------|---------------------|------|-------|------------|---|---|
| 児名(カナ) | | | | | | | 採血日 | 平成 | | 年 | | 月 | | 日 |
| 性別 | 1.男 2.女 3.未定 | | 検査区分 | 1.初検 3.低体重 2回目 | 2.再検 4.哺乳不良 | | 出生時体重 | | g | 在胎週数 | | | 週 | |
| 出生日 | 平成 | | 年 | | 月 | | 日 | 哺乳状況 | 1.良 2.不良 3.極めて不良 | | 抗生剤使用 | 1.無 2.有 | | |
| 哺乳開始日 | 平成 | | 年 | | 月 | | 日 | 備考 | | | | | | |

先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙 (保護者控え)

「先天性代謝異常等検査のお知らせ」を読み、趣旨を了解しましたので検査を申し込みます。
(下の太線内をご記入ください。)

申込日 平成 年 月 日

| | | | | | | | | | | | | | |
|------|---|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
| | (フリガナは氏と名の間を1マス空けてください。半濁点及び濁点付きの場合でも1マスに記入してください。) | | | | | | | | | | | | |
| フリガナ | | | | | | | | | | | | | |
| 産婦氏名 | | | | | | | | | | | | | |
| 住 所 | | | | | | | | | | | | | |
| 電話番号 | 里帰り等で上記と異なる場合 | | | | | | | | | | | | |

検査の結果は、採血してからおおむね1週間以降に採血した医療機関に報告されますので、保護者の方は医療機関で検査結果を確認してください。

なお、精密検査が必要となった場合は、お住まいの区市町村の保健センター等で「乳児精密健康診査受診票」をお受け取りになり、医療機関で受診してください。

また、上記の「乳児精密健康診査受診票」を発行するために、東京都から区市町村へ精密検査を必要とする方の検査結果を提供していますのでご了承ください。

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (医療機関用)

年 月 日

| | | | |
|------|--|--------------------|--|
| 氏 名 | | アミノ酸代謝異常症 | |
| 生年月日 | | 有機酸代謝異常症 | |
| 採血日 | | 脂肪酸代謝異常症 | |
| 検査日 | | 糖質代謝異常症 | |
| 検査N° | | 先天性甲状腺機能低下症 | |
| 児の名前 | | 先天性副腎過形成症 | |
| | | ※検査対象疾患は裏面を御覧ください。 | |

| | |
|-----------------|---------------------------|
| (検査結果の説明を記入する。) | (再検査、精密検査の場合に、検査数値を記入する。) |
|-----------------|---------------------------|

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (保護者用)

※この結果票は母子手帳に貼付して保管してください。 年 月 日

| | | | |
|------|--|--------------------|--|
| 氏 名 | | アミノ酸代謝異常症 | |
| 生年月日 | | 有機酸代謝異常症 | |
| 採血日 | | 脂肪酸代謝異常症 | |
| 検査日 | | 糖質代謝異常症 | |
| 検査N° | | 先天性甲状腺機能低下症 | |
| 児の名前 | | 先天性副腎過形成症 | |
| | | ※検査対象疾患は裏面を御覧ください。 | |

| | |
|-----------------|---------------------------|
| (検査結果の説明を記入する。) | (再検査、精密検査の場合に、検査数値を記入する。) |
|-----------------|---------------------------|

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

先天性代謝異常等検査報告書 (初回検査・再検査) (精検機関提出用)

この結果票を精密検査を受ける医療機関の担当医にお渡しください。 年 月 日

| | | | |
|------|--|--------------------|--|
| 氏名 | | アミノ酸代謝異常症 | |
| 生年月日 | | 有機酸代謝異常症 | |
| 採血日 | | 脂肪酸代謝異常症 | |
| 検査日 | | 糖質代謝異常症 | |
| 検査No | | 先天性甲状腺機能低下症 | |
| 児の名前 | | 先天性副腎過形成症 | |
| | | ※検査対象疾患は裏面を御覧ください。 | |

(検査結果を記入する。)

採血医療機関名

検査機関名

電話番号

電話番号

様式3-別紙

陽性基準

| 検査項目 | 陽性基準 | 対象疾病 |
|---|---|---|
| フェニルアラニン (Phe) | 3 mg/dl以上 (181.8 μmol/l以上) | フェニルケトン尿症 (PKU) 高フェニルアラニン血症 BH4欠乏症 新生児一過性高フェニルアラニン血症 |
| ロイシン (Leu) | 3.5 mg/dl以上 (267 μmol/l以上) | メープルシロップ尿症 (MSUD) 新生児一過性高ロイシン血症 |
| メチオニン (Met) | 1.5 mg/dl以上 (100.7 μmol/l以上) | ホモシスチン尿症 (HCU) 高メチオニン血症 新生児一過性高メチオニン血症 |
| シトルリン (Cit) | 1.8mg/dl以上 (100 μmol/l以上) | シトルリン血症 I 型 (Cit I) アルギニノコハク酸尿症 (ASA) |
| プロピオニルカルニチン (C3) プロピオニルカルニチン/アセチルカルニチン (C3/C2) | 3.6 nmol/ml以上 0.25以上 | メチルマロン酸血症 (MMA) プロピオン酸血症 (PA) |
| イソバレルリカルニチン (C5) | 1.0 nmol/ml以上 | イソ吉草酸血症 (IVA) |
| グルタルリカルニチン (C5-DC) | 0.25 nmol/ml以上 | グルタル酸尿症 I 型 (GA I) |
| 3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (C5OH) | 1.0 nmol/ml以上 | メチルクロトニルグリシン尿症 (MCC) ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG) 複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD) |
| オクタノイルカルニチン (C8) オクタノイルカルニチン/デカノイルカルニチン (C8/C10) | 0.3 nmol/ml以上 1.4以上 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) |
| ミリスチノイルカルニチン (C14:1) ミリスチノイルカルニチン/アセチルカルニチン (C14:1/C2) | 0.4 nmol/ml以上 0.013以上 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) |
| 3-ヒドロキシパルミトイルカルニチン (C16-OH) 3-ヒドロキソレイルカルニチン (C18:1-OH) | 0.05 nmol/ml以上 0.05 nmol/ml以上 | 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) |
| 遊離カルニチン/(パルミトイルカルニチン+ステアロイルカルニチン) (C0/(C16+C18)) | 100以上 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I 欠損症 (CPT-1欠損症) |
| パルミトイルカルニチン (C16) パルミトイルカルニチン+オレイルカルニチン /アセチルカルニチン (C16+C18:1)/C2 ミリスチノイルカルニチン/プロピオニルカルニチン (C14/C3) | 2.5nmol/mL 0.40以上 0.41以上 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II 欠損症 (CPT-2欠損症) |
| ガラクトース (Gal) ガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P) ガラクトース-1-リン酸-ウリジルトランスフェラーゼ 活性 (ホトラー法 (Beu)) UDP-ガラクトース-4-エピメラーゼ 活性 (Ep) | 8mg/dl以上 25mg/dl以上 蛍光発色なし 蛍光発色なし | <ホトラー法蛍光発色なし> ガラクトース血症 <ホトラー法蛍光発色あり> ガラクトキナーゼ欠損症 エピメラーゼ欠損症 一過性ガラクトース血症 |
| 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 遊離サイロキシン (FT ₄) | 9 μIU/mL以上 1.0ng/dL未満 (参考値) | 先天性甲状腺機能低下症 (CH) |
| 17-ヒドロキシプロゲステロン (17-OHP) | 2.5ng/ml以上 (抽出法による値) | 先天性副腎過形成症 (CAH) |

先天性代謝異常等検査要精密検査連絡票
兼乳児精密健康診査依頼書

| | | | | |
|----------------|---|-------|--------------|-------|
| 疑いのある疾患名 | 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 () 糖質代謝異常症 (ガラクトース血症) 内 分 泌 疾 患 (先天性甲状腺機能低下症 (ルパン症)・先天性副腎過形成症) | | | |
| 要精密対象者 | フリガナ 保護者名 | | フリガナ 児の名前 | |
| 児の出生日 | 年 月 日生 | 性 別 | 男 ・ 女 | |
| 住 所 電 話 番 号 | 〒 ー 東京都 市町村 (電話) | | | |
| 出生時体重 | g | 哺乳状況 | 良・不良・極めて不良 | 在胎週数 |
| 採血医療機関 | 名 称 : (担当医師名 :) | | | |
| | 所在地 : (電話) | | | |
| 検査機関名 | 名 称 : (電話) | | | |
| 検 査 結 果 | | 1回目 | 2回目 | 3回目 |
| | 採 血 日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 受 付 日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 判 定 日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 測 定 値 | | | |
| 備 考 | | | | |

検査の結果、上記のとおり精密検査を要するのでご連絡します。

平成 年 月 日

東京都福祉保健局少子社会対策部事業推進担当課長 殿

検査機関名 : (担当 :)

上記について、居住地の市町村宛連絡願います。

平成 年 月 日

保健所保健対策課長 (担当 :) 殿

少子社会対策部事業推進担当課長 (担当 :)

上記のとおり、当該児は精密検査が必要です。保護者から申請がありましたら、乳児精密健康診査受診票を交付されますようお願いいたします。なお、保護者には医療機関の主治医から検査結果を説明します。

もし、保護者から申請がある前に保護者と連絡をとる場合は、主治医が保護者に検査結果を説明したことを主治医に確認した後、連絡してください。

平成 年 月 日

(市町村名) 母子保健主管課長 殿

東京都 保健所保健対策課長 (担当医師 :) 印

先天性代謝異常等検査要精密検査連絡票
兼 乳児精密健康診査依頼書

| | | | | |
|------------|--|-------|------------|--------|
| 疑いのある疾患名 | 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 () 糖質代謝異常症 (ガラクトース血症) 内分泌疾患 (先天性甲状腺機能低下症 (ｸﾙｼﾝ症)・先天性副腎過形成症) | | | |
| 要精密対象者 | フリガナ | | フリガナ | |
| | 保護者名 | | 児の名前 | |
| 児の出生日 | 年 | 月 | 日生 | 性別 男・女 |
| 住所 電話番号 | 〒 東京都 区市 (電話) | | | |
| 出生時体重 | g | 哺乳状況 | 良・不良・極めて不良 | 在胎週数 |
| 採血医療機関 | 名称: (担当医師名:) | | | |
| | 所在地: (電話) | | | |
| 検査機関名 | 名称: (電話) | | | |
| 検査結果 | | 1回目 | 2回目 | 3回目 |
| | 採血日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 受付日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 判定日 | 年 月 日 | 年 月 日 | 年 月 日 |
| | 測定値 | | | |
| 備考 | | | | |

検査の結果、上記のとおり精密検査を要するのでご連絡します。

平成 年 月 日

東京都福祉保健局少子社会対策部事業推進担当課長 殿

検査機関名: (担当:)

上記のとおり、当該児は精密検査が必要です。保護者から申請がありましたら、乳児精密健康診査受診票を交付されますようお願いいたします。なお、保護者には医療機関の主治医から検査結果を説明します。

もし、保護者から申請がある前に保護者と連絡をとる場合は、主治医が保護者に検査結果を説明したことを主治医に確認した後、連絡してください。

平成 年 月 日

(区 名)
(中核市名)
(保健所政令市名)

母子保健主管課長 殿

(担当:)

東京都福祉保健局少子社会対策部事業推進担当課長 (担当:)

協 力 承 諾 書

東京都が実施する先天性代謝異常等検査の「採血医療機関」として、以下の項目について協力することを承諾いたします。

なお、このことにより知り得た情報を他の用途には使用いたしません。

1 申込みに関すること

- ・新生児の保護者に「先天性代謝異常等検査のおしらせ」により、本検査の趣旨を説明します。
- ・検査を希望する新生児の保護者に「先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙」（以下「申込書という。」）を渡し、申込書に必要事項を記入してもらい、（保護者控え）を検査を希望する新生児の保護者に渡します。

2 採血及び検体の検査機関への送付に関すること

- ・採血は、新生児の保護者からの申込みに基づいて行います。
- ・申込書の太枠内以外の部分を記入し、（医療機関控え）は医療機関が保管します。
- ・生後5日～7日（生まれた日を1日とする。）の新生児から採血を行い、申込書（検査機関送付用）に血液を染み込ませたものを検査機関に送付します。

3 検査結果の保護者への通知に関すること

- ・検査機関からの報告に基づき、検査結果を保護者に通知します。
- ・検査の結果、精密検査を要する場合には、医療機関紹介と併せて、区市町村が実施する医療費助成制度（「乳児精密健康診査」）についても説明します。

平成 年 月 日

ふりがな
医療機関名

代表者氏名

印

所在地

電 話

東京都知事 殿

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表

| (新) | (旧) |
|---|---|
| <p style="text-align: center;">東京都先天性代謝異常等検査実施要綱</p> <p>第1から第4まで (現行のとおり)</p> <p>第5 実施方法</p> <p>1から3まで (現行のとおり)</p> <p>4 結果報告</p> <p>(1) 及び (2) (現行のとおり)</p> <p>(3) 再検査を必要とする場合</p> <p>ア 検査値に異常があった場合</p> <p>(ア) 検査機関は、電話等により採血医療機関に再検査の連絡をしたのち、 報告書 (医療機関用)、陽性基準 (様式3-別紙) 及び報告書 (保護者用) に より採血医療機関に通知する。</p> <p>イ (現行のとおり)</p> <p>(4) (現行のとおり)</p> <p>第6から第10まで (現行のとおり)</p> | <p style="text-align: center;">東京都先天性代謝異常等検査実施要綱</p> <p>第1から第4まで (略)</p> <p>第5 実施方法</p> <p>1から3まで (略)</p> <p>4 結果報告</p> <p>(1) 及び (2) (略)</p> <p>(3) 再検査を必要とする場合</p> <p>ア 検査値に異常があった場合</p> <p>(ア) 検査機関は、電話等により採血医療機関に再検査の連絡をしたのち、 報告書 (医療機関用)、陽性基準 (様式3-別紙) 及び報告書 (保護者用) により採血医療機関に通知する。</p> <p>イ (略)</p> <p>(4) (略)</p> <p>第6から第10まで (略)</p> |

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表

| (新) | | (旧) | |
|---|--|---|--|
| 別表 | | 別表 | |
| 対象疾病 | 検査方法 | 対象疾病 | 検査方法 |
| フェニルケトン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | フェニルケトン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| メープルシロップ尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | メープルシロップ尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| ホモシスチン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | ホモシスチン尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| シトルリン血症1型 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | シトルリン血症1型 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| アルギニノコハク酸尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | アルギニノコハク酸尿症 | 高速液体クロマトグラフィ法 (HPLC法)、タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| メチルマロン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | メチルマロン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| プロピオン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | プロピオン酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| イソ吉草酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | イソ吉草酸血症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| メチルクロトニルグリシン尿症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | メチルクロトニルグリシン尿症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 複合カルボキシルラーゼ欠損症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | 複合カルボキシルラーゼ欠損症 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| グルタル酸血症1型 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | グルタル酸血症1型 | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) | 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法 (GC/MS法) |
| 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 (CPT-1欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 (CPT-1欠損症) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) | 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) | タンデム質量分析法 (タンデムマス法) |
| ガラクトース血症 | ポイトラー法、バイゲン法又はガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法、エピメラゼ活性測定法 | ガラクトース血症 | ポイトラー法、バイゲン法又はガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法、エピメラゼ活性測定法 |
| 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症) | イムノアッセイ法 | 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症) | イムノアッセイ法 |
| 先天性副腎過形成症 | イムノアッセイ法 | 先天性副腎過形成症 | イムノアッセイ法 |

| (新) | (旧) |
|--|---|
| <p>様式1 (表)</p> <p style="text-align: center;">先天性代謝異常等検査のお知らせ</p> <p>東京都では、赤ちゃんの病気の早期発見・早期治療のためにフェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気の検査を行っています。</p> <p>これらの病気は、心身の発達に必要なある種の酵素が生まれつき欠けていたり、ホルモン合成の異常が原因でおこるものです。</p> <p>また、これらの病気は、放置していると心身の発達の妨げとなりますが、早期に発見し治療することで発症を防ぐことができます。</p> <p>下記の内容をよくお読みになり、ぜひ検査をお受けください。</p> <p>◆どのような検査ですか？</p> <p>生後5日から7日（生まれた日を1日とする。）の赤ちゃん（新生児）の足の裏からごく少量の血液を採って検査します。</p> <p>◆検査の対象となる疾患はどのような疾患ですか？</p> <p>検査の対象となる疾患は、次の20疾患です。</p> <p><アミノ酸代謝異常></p> <p>フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、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</p> <p><有機酸代謝異常></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><脂肪酸代謝異常></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（CPT-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（CPT-2欠損症）</p> <p><糖質代謝異常></p> <p>ガラクトース血症</p> <p><内分泌疾患></p> <p>先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症</p> | <p>様式1 (表)</p> <p style="text-align: center;">先天性代謝異常等検査のお知らせ</p> <p>東京都では、赤ちゃんの病気の早期発見・早期治療のためにフェニルケトン尿症など先天性代謝異常等の病気の検査を行っています。</p> <p>これらの病気は、心身の発達に必要なある種の酵素が生まれつき欠けていたり、ホルモン合成の異常が原因でおこるものです。</p> <p>また、これらの病気は、放置していると心身の発達の妨げとなりますが、早期に発見し治療することで発症を防ぐことができます。</p> <p>下記の内容をよくお読みになり、ぜひ検査をお受けください。</p> <p>◆どのような検査ですか？</p> <p>生後5日から7日（生まれた日を1日とする。）の赤ちゃん（新生児）の足の裏からごく少量の血液を採って検査します。</p> <p>◆検査の対象となる疾患はどのような疾患ですか？</p> <p>検査の対象となる疾患は、次の19疾患です。</p> <p><アミノ酸代謝異常></p> <p>フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症（楓糖尿症）、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</p> <p><有機酸代謝異常></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><脂肪酸代謝異常></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（CPT-1欠損症）</p> <p><糖質代謝異常></p> <p>ガラクトース血症</p> <p><内分泌疾患></p> <p>先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症</p> |

| (新) | (旧) |
|--|--|
| <p>様式1 (裏)</p> <p>◆検査の費用負担はどのようになっていますか？ 都内の医療機関で出産し、検査をお受けになる場合は、検査の費用は東京都が負担しておりますので無料となります。ただし、医療機関で行う採血にかかる費用(採血料)は保護者の方の負担となりますので御了承ください。</p> <p>◆検査を受けるにはどうすればいいですか？ 採血は出産された医療機関で行い、検査は専門の検査機関で行います。 都内で出産し、検査をお受けになる場合は、出産された病院に用意してある「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項を記入の上、出産予定の医療機関へ提出してください。</p> <p>◆結果はいつごろ判りますか？ 検査の結果は、採血してからおおむね1週間以降に採血をした医療機関に報告されますので、保護者の方は医療機関で検査結果を確認してください。</p> <p>◆検査の結果、精密検査が必要と診断された場合はどうすればいいですか？ 精密検査が必要となった場合は、お住まいの区市町村の保健センター等で「乳児精密健康診査受診票」の申請の上、医療機関で受診してください。 なお、上記の「乳児精密健康診査受診票」を発行するために、東京都から区市町村へ精密検査を必要とする方の検査結果を提供していますので御了承ください。 また、精密検査が必要となった場合は、自己負担が生じる場合がありますので御了承ください。</p> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin-top: 20px;"> <p style="text-align: center;">◆ お問い合わせ先 ◆</p> <p>この「先天性代謝異常等検査のお知らせ」の内容について、御不明な点がありましたら、東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課母子保健担当までお問い合わせください。</p> <p style="text-align: center;">電話03(5320)4372(直通)</p> </div> | <p>様式1 (裏)</p> <p>◆検査の費用負担はどのようになっていますか？ 都内の医療機関で出産し、検査をお受けになる場合は、検査の費用は東京都が負担しておりますので無料となります。ただし、医療機関で行う採血にかかる費用(採血料)は保護者の方の負担となりますので御了承ください。</p> <p>◆検査を受けるにはどうすればいいですか？ 採血は出産された医療機関で行い、検査は専門の検査機関で行います。 都内で出産し、検査をお受けになる場合は、出産された病院に用意してある「先天性代謝異常等検査申込書」に必要事項を記入の上、出産予定の医療機関へ提出してください。</p> <p>◆結果はいつごろ判りますか？ 検査の結果は、採血してからおおむね1週間以降に採血をした医療機関に報告されますので、保護者の方は医療機関で検査結果を確認してください。</p> <p>◆もし異常が見つかった場合はどうすればいいですか？ 精密検査が必要となった場合は、お住まいの区市町村の保健センター等で「乳児精密健康診査受診票」をお受け取りになり、医療機関で受診してください。 なお、上記の「乳児精密健康診査受診票」を発行するために、東京都から区市町村へ精密検査を必要とする方の検査結果を提供していますので御了承ください。</p> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin-top: 20px;"> <p style="text-align: center;">◆ お問い合わせ先 ◆</p> <p>この「先天性代謝異常等検査のお知らせ」の内容について、御不明な点がありましたら、東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課母子保健係までお問い合わせください。</p> <p style="text-align: center;">電話03(5320)4372(直通)</p> </div> |

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表

| (新) | (旧) |
|---|---|
| <p>様式2 (現行のとおり)</p> <p>様式3 (表) (現行のとおり)</p> <p>様式3 (裏)</p> | <p>様式2 (略)</p> <p>様式3 (表) (略)</p> <p>様式3 (裏)</p> |
| <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>検査対象疾患 (20疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・ホモシステチン尿症 ・シトルリン血症1型 ・アルギニン/コハク酸尿症 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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) ・複合カルボキシラゼ欠損症 ・グルタル酸血症1型 <p><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) ・短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) ・三羧酸/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/カルニチルトランスフェラーゼ1欠損症 (CPT-1欠損症) ・カルニチン/カルニチルトランスフェラーゼ2欠損症 (CPT-2欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> | <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>検査対象疾患 (19疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・ホモシステチン尿症 ・シトルリン血症1型 ・アルギニン/コハク酸尿症 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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) ・複合カルボキシラゼ欠損症 ・グルタル酸血症1型 <p><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) ・短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) ・三羧酸/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/カルニチルトランスフェラーゼ1欠損症 (CPT-1欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> |
| <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>検査対象疾患 (20疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・ホモシステチン尿症 ・シトルリン血症1型 ・アルギニン/コハク酸尿症 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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) ・複合カルボキシラゼ欠損症 ・グルタル酸血症1型 <p><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) ・短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) ・三羧酸/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/カルニチルトランスフェラーゼ1欠損症 (CPT-1欠損症) ・カルニチン/カルニチルトランスフェラーゼ2欠損症 (CPT-2欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> | <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>検査対象疾患 (19疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・ホモシステチン尿症 ・シトルリン血症1型 ・アルギニン/コハク酸尿症 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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) ・複合カルボキシラゼ欠損症 ・グルタル酸血症1型 <p><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) ・短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) ・三羧酸/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/カルニチルトランスフェラーゼ1欠損症 (CPT-1欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> |

| (新) | (旧) |
|--|--|
| <p>様式3 (裏)</p> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin: 10px;"> <p>検査対象疾患 (20疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・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 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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 (CPT-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 (CPT-2欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> | <p>様式3 (裏)</p> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin: 10px;"> <p>検査対象疾患 (19疾患)</p> <p><アミノ酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 (楓糖尿症) ・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 <p><有機酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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><脂肪酸代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・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 (CPT-1欠損症) <p><糖質代謝異常症></p> <ul style="list-style-type: none"> ・ガラクトース血症 <p><内分泌疾患></p> <ul style="list-style-type: none"> ・先天性甲状腺機能低下症 ・先天性副腎過形成症 </div> |

東京都先天性代謝異常等検査実施要綱 新旧対照表

(新)

様式3別紙

陽性基準

| 検査項目 | 陽性基準 | 対象疾病 |
|---|---------------------------------|--|
| フェニルアラニン (Phe) | 3 mg/dl以上 (181.8 μmol/l以上) | フェニルケトン尿症 (PKU) 高フェニルアラニン血症 BH4欠乏症 新生児一過性高フェニルアラニン血症 |
| ロイシン (Leu) | 3.5 mg/dl以上 (267 μmol/l以上) | メーブルシロップ尿症 (MSUD) 新生児一過性高ロイシン血症 |
| メチオニン (Met) | 1.5 mg/dl以上 (100.7 μmol/l以上) | ホモシスチン尿症 (HCU) 高メチオニン血症 新生児一過性高メチオニン血症 |
| シトルリン (Cit) | 1.8mg/dl以上 (100 μmol/l以上) | シトルリン血症 I 型 (Cit I) アルギニノコハク酸血症 (ASA) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) | 3.6 nmol/ml以上 | メチルマロン酸血症 (MMA) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C2) | 0.25以上 | プロピオン酸血症 (PA) |
| イソバネチン (CS) | 1.0 nmol/ml以上 | イソ吉草酸血症 (IVA) |
| γ-GT 欠乏症 (CG-DC) | 0.25 nmol/ml以上 | グルタル酸血症 I 型 (GA I) |
| 3-ヒトキシイソバネチン (CSOH) | 1.0 nmol/ml以上 | メチルクロトニルグリシン尿症 (MCC) ヒドロキソメチルグルタル酸血症 (HMG) 複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD) |
| 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAU欠損症) | 0.3 nmol/ml以上 1.4以上 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAU欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C10) | 0.4 nmol/ml以上 0.013以上 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG-1) | 0.4 nmol/ml以上 | |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG-1/C2) | 0.013以上 | |
| 3-ヒトキシイソバネチン (C16-OH) | 0.05 nmol/ml以上 | 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/LCAD欠損症) |
| 3-ヒトキシイソバネチン (C18-1-OH) | 0.05 nmol/ml以上 | |
| 遊離脂肪酸 / (C16-C18) / (C16-C18) | 100以上 | カルニチン/バルミトイルトランスフェラーゼ-I欠損症 (CPT-1欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) | 2.5nmol/ml | カルニチン/バルミトイルトランスフェラーゼ-II欠損症 (CPT-2欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C18-1/C2) | 0.40以上 | |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C14/C3) | 0.41以上 | |
| ガラクトース (Gal) | 8mg/dl以上 | <γ-イソ法蛍光発色なし> ガラクトース血症 |
| α-ガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P) | 25mg/dl以上 | <α-イソ法蛍光発色あり> ガラクトキナーゼ欠損症 |
| α-ガラクトース-1-リン酸-6-リン酸トランスフェラーゼ活性 (α-イソ法 (Beu)) | 蛍光発色なし | α-ガラクトース-1-リン酸-6-リン酸トランスフェラーゼ欠損症 |
| UDP-α-ガラクトース-4-エピマーゼ活性 (Ep) | 蛍光発色なし | 一過性ガラクトース血症 |
| 甲状腺刺激ホルモン (TSH) | 9 μIU/ml以上 | 先天性甲状腺機能低下症 (CH) |
| 遊離甲状腺ホルモン (FT ₄) | 1.0ng/dL未満 (参考値) | |
| 17-ヒトキシイソバネチン (17-OHP) | 2.5ng/ml以上 (抽出法による値) | 先天性副腎過形成症 (CAH) |

様式4及び5 (現行のとおり)

(旧)

様式3別紙

陽性基準

| 検査項目 | 陽性基準 | 対象疾病 |
|--|---------------------------------|--|
| フェニルアラニン (Phe) | 3 mg/dl以上 (181.8 μmol/l以上) | 新生児一過性高フェニルアラニン血症 フェニルケトン尿症 (PKU) 高フェニルアラニン血症 BH4欠乏症 |
| ロイシン (Leu) | 3.5 mg/dl以上 (267 μmol/l以上) | 新生児一過性高ロイシン血症 メーブルシロップ尿症 (MSUD) |
| メチオニン (Met) | 1.5 mg/dl以上 (100.7 μmol/l以上) | 新生児一過性高メチオニン血症 高メチオニン血症 ホモシスチン尿症 (HCU) |
| シトルリン (Cit) | 1.8mg/dl以上 (100 μmol/l以上) | シトルリン血症 I 型 (Cit I) アルギニノコハク酸血症 (ASA) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) | 3.6 nmol/ml以上 | メチルマロン酸血症 (MMA) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C2) | 0.25以上 | プロピオン酸血症 (PA) |
| イソバネチン (CS) | 1.0 nmol/ml以上 | イソ吉草酸血症 (IVA) |
| β-ヒトキシイソバネチン (CSDC) | 0.25 nmol/ml以上 | グルタル酸血症 I 型 (GA I) |
| 3-ヒトキシイソバネチン (CSOH) | 1.0 nmol/ml以上 | メチルクロトニルグリシン尿症 (MCC) ヒドロキソメチルグルタル酸血症 (HMG) 複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD) |
| 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAU欠損症) | 0.3 nmol/ml以上 1.4以上 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAU欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG/C10) | 0.4 nmol/ml以上 0.013以上 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) |
| γ-GT 欠乏症 (CG-1) | 0.4 nmol/ml以上 | |
| γ-GT 欠乏症 (CG) / γ-GT 欠乏症 (CG-1/C2) | 0.013以上 | |
| 3-ヒトキシイソバネチン (C16OH) | 0.05 nmol/ml以上 | 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/LCAD欠損症) |
| 3-ヒトキシイソバネチン (C18-1OH) | 0.05 nmol/ml以上 | |
| 遊離脂肪酸 / (C16-C18) / (C16-C18) | 100以上 | カルニチン/バルミトイルトランスフェラーゼ-I欠損症 (CPT-1欠損症) |
| ガラクトース (Gal) | 8mg/dl以上 | <γ-イソ法蛍光発色あり> 一過性ガラクトース血症 |
| α-ガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P) | 25mg/dl以上 | ガラクトキナーゼ欠損症 |
| α-ガラクトース-1-リン酸-6-リン酸トランスフェラーゼ活性又はβ-イソ法 (Beu) | 蛍光発色なし | α-ガラクトース-1-リン酸-6-リン酸トランスフェラーゼ欠損症 |
| UDP-α-ガラクトース-4-エピマーゼ活性 (Ep) | 蛍光発色なし | <α-イソ法蛍光発色なし> ガラクトース血症 |
| 甲状腺刺激ホルモン (TSH) | 9 μIU/ml以上 | 先天性甲状腺機能低下症 (CH) |
| 遊離甲状腺ホルモン (FT ₄) | 1.0ng/dl以下 (参考値) | |
| 17-ヒトキシイソバネチン (17-OHP) | 2.5ng/ml以上 (抽出法による値) | 先天性副腎過形成症 (CAH) |

様式4及び5 (略)