

となることが期待されている。

研究分担者の森が担当した、アジア4か国との共同による周産期データベースの試みが十分な成果を挙げたことで、今後の発展が期待される。

国際的な視点からは、新生児マススクリーニングの検査済み濾紙血の長期保管と目的外使用の問題とも関連し、平成21年10月に採択された経済協力開発機構(OECD)による「ヒトのバイオバンクおよび遺伝学研究用データベースに関するOECDガイドライン」を考慮に入れたバイオバンクやデータベース構築が必要となる。詳細は本研究報告書の分担研究報告書を参考とされたい。

平成17年度に開始された先行研究においては、わが国には子どもの病気、あるいはその延長上にある成育疾患の大規模DBは存在しなかったが、研究終了にあたり、118万件の登録数を有し、今後も年間約10万件ずつ登録数が増加する「症例情報DB」の長期運用を可能とした点、様々な形式でのWeb登録によるリアルタイムに運用可能なデータベースを開発できた点、また情報を必要とする側に必要な情報を提供できる安価で高機能なパッケージ化したWebサイト・システムを開発、実運用している点などの成果を上げられたものと考えている。

今後はさらに長期のDB運用を図ることで、DB構築・運用に関わる人材育成の拠点となることが期待される。

E. 結論

先行研究で構築された、電子化された小慢事業の医療意見書を基にした「症例情報DB」の継続的運用・改善と複数のDBの統合、DBの精度の向上、情報提供のルール化、電子カルテとの連携といった課題に取り組み一定の成果が上げられた。今後はデータベースの維持・運用のための事業化や人材育成の検討が期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) Gu Y-H, Kato T, Harada S, Sato Y, Kakee N: Medical aid program for chronic pediatric diseases of specified categories in Japan -. Current status and future prospects. *Pediatrics International* 50: 376-387, 2008

2) 加藤忠明、原田正平、掛江直子、顧艶紅、佐藤ゆき: 小児慢性特定疾患治療研究事業(先天性代謝異常、および神経・筋疾患)における非継続症例の経過に関する実態調査、*小児科臨床* 61(5):1063-1069、2008

3) 原田正平、加藤忠明: 小児慢性特定疾患重症疾患、*小児内科*、40(7): 1096-1099、2008

4) 原田正平: 先天性甲状腺機能低下症、*小児内科*、40(11): 1767-1771、2008

5) Gu YH, Harada S, Kato T, Inomata H, Aoki K, and Hirahara F. Increased Incidence of Extrathyroidal Congenital Malformations in Japanese Patients with Congenital Hypothyroidism and Their Relationship with Down Syndrome and Other Factors. *THYROID* 19(8): 869-879, 2009

6) 加藤忠明、原田正平、掛江直子、顧艶紅、竹原健二: 小児慢性特定疾患治療研究事業に再登録されなかった慢性腎疾患患児の経過、*小児保健研究*、68(4): 489-492、2009

7) 加藤忠明、原田正平、掛江直子、顧艶紅、竹原健二: 小児慢性特定疾患治療研究事業に再登録されなかった慢性呼吸器疾患患児の経過、*小児保健研究*、68(5): 595-598、2009

8) Fujii C, Sato Y, Harada S, Kakee N, Gu YH, Kato T, Shintaku H, Owada M, Hirahara F, Umehashi H, Yohino M: Attitude to extended use and long-term storage of newborn screening blood spots in Japan. *Pediatric International*, inpress, 2010

2. 学会発表

1) Harada S, Kato T, Gu Y-H, Sato Y, Kakee N: Development of an Integrated Database for Pediatric Diseases in Japan. *Pediatric Academic Societies and Asian Society for*

Pediatric Research 2008 Joint Meeting. May 3-6 2008. Honolulu in Hawaii, U.S.A.

2) Harada S, Kato T, Gu Y-H, Sato Y, Ohzeki T: Use of Electronic Data of Medical Aid Program for Chronic Pediatric Diseases of Specified Categories (MAP) for Identification of Children with Endocrine Diseases Not Detected by Neonatal Screening in Japan. above 2008 Joint Meeting

3) Harada S, Kato T, Nakamura Y, Uehara R, Sato N: Online Accelerated Reporting System for Kawasaki Diseases in Japan. above 2008 Joint Meeting

4) Harada S, Eto T, Bessho F, et al. : Pediatricians' Roles in Lowering Smoking Rates in Japanese Minors. above 2008 Joint Meeting

5) Harada S, Kato T, Matsui A, Suzuki E, Watanabe N. Current Neonatal Screening System in Japan. above 2008 Joint Meeting

6) Harada S, Tajiri J, Akasu F, et al. : Internet Survey on Radioactive Iodine (RAI) Therapy for Childhood-Onset Graves' Disease. above 2008 Joint Meeting

7) 原田正平、加藤忠明、上原里程、中村好一、西藤成雄：インターネットをもちいた川崎病迅速報告システムについて、第111回日本小児科学会学術集会、東京都千代田区、2008年4月

8) 原田正平、加藤忠明、掛江直子、顧艶紅、佐藤ゆき、他：子どもの病気に関する包括的データベース構築に関する研究、同上

9) 原田正平、田尻淳一、猪股弘明、他：小児期発症バセドウ病の放射性ヨード内用療法施行例に関するインターネット調査、同上

10) 原田正平、加藤忠明、岡本侑子：子どもの病気に関するインターネットを利用した情報提供、第35回日本マス・スクリーニング学会、松江市、2008年8月

11) 加藤忠明、原田正平、顧艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子：新生児マススクリーニング(MS)以外で発見されたMS対象疾患児。同上

12) 藤井智恵子、芳野信、佐藤ゆき、原田正平、掛江直子、顧艶紅、加藤忠明、他：新生児マス・スクリーニング検査後の濾紙血の保管と目的外使用に関する意識調査、同上

13) 原田正平、加藤忠明、岡本侑子：先天性甲状腺機能低下症の医療情報提供ウェブサイト管理・運営、同上

14) 顧艶紅、加藤忠明、原田正平、岩戸純子、竹原健二、他：Two-Source Capture-Recapture Methodを用いた日本における先天性甲状腺機能低下症として治療されている患者数と地域分布に関する研究、同上

15) 原田正平、加藤忠明：子どもの病気に関するインターネットを利用した情報提供—情報提供を受ける側との協働作業—、第55回日本小児保健学会、札幌市、2008年9月

16) 原田正平、加藤忠明、顧艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子、他：新生児マススクリーニング以外で発見された先天性甲状腺機能低下症、第51回日本甲状腺学会、宇都宮市、2008年11月

17) 原田正平、加藤忠明：先天性甲状腺機能低下症の医療情報提供ウェブサイトのアクセス解析、同上

18) 原田正平：全国市町村の学校敷地内禁煙の現状、第55回日本学校保健学会シンポジウム3「学校および周囲の禁煙の現状とその到達点」、名古屋市、2008年11月

19) 原田正平、加藤忠明：多機能な医療情報サイトによる様々な小児疾患に関する情報提供の可能性、第112回日本小児科学会、奈良市、2009年4月

20) 竹原健二、原田正平、加藤忠明、顧艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子、松井陽：新生児マス・スクリーニングの実施状況に関する調査～スクリーニングの実施方法について～、第36回日本マス・スクリーニング学会、札幌市、2009年8月

21) 竹原健二、原田正平、加藤忠明、顧艶紅、鈴木恵美子、渡辺倫子、松井陽：新生児マス・スクリーニングの実施状況に関する調査～スクリーニングの追跡調査について～、同上

22) 原田正平、加藤忠明、岡本侑子、石原淳也：電子メール斉配信機能とアンケート機能を利用した医療情報提供ウェブサイトの双方向性の実証実験。同上

23) 原田正平、加藤忠明、岡本侑子、斎藤由美子：現行マススクリーニング対象疾患に関する医療情報提供ウェブサイトの可能性について～患者家族会との連携による複数疾患への対応～。同上

24) 加藤忠明、原田正平、安藤亜希、掛江直子、顧艶紅、佐藤ゆき、竹原健二：小児慢性特定疾患治療研究事業（慢性腎疾患、慢性呼吸器疾患、糖尿病、慢性消化器疾患）の非継続症例の経過に関する実態調査。第 56 回日本小児保健学会。大阪市、2009 年 10 月

25) 原田正平、加藤忠明：成育疾患データベース構築後の双方向性を持った情報提供の手段としての医療情報 Web サイトのあり方。同上

26) 顧 艶紅、加藤忠明、斎藤 進、原田正平：小児慢性特定疾患治療研究事業における情報伝達の正確性向上、及び効率化についての Web 登録に準じたパイロットスタディ。同上

27) Harada S, Takehara K, Kato T, Gu YH, Matsui A, Suzuki E, Watanabe N, Minamitani K: The present status of the long-term follow-up

program on infants detected by neonatal screening programs in Japan. 7th International and Latin American Congress Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. December 6-9 2009. Cancun, Mexico

28) Harada S, Takehara K, Kato T, Gu YH, Matsui A, Suzuki E, Watanabe N, Minamitani K: Investigation on the current status of the neonatal screening programs in Japan. 7th International and Latin American Congress Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. December 6-9 2009. Cancun, Mexico

29) Harada S, Fujii C, Yoshino M, Sato Y, Kakee N, Gu YH, Kato T, Shintaku H, Owada M, Umehashi H: A survey of attitude of citizens and health professionals toward the extensive use and long-term storage of blood spots after neonatal screening programs in Japan. 7th International and Latin American Congress Inborn Errors of Metabolism and Neonatal Screening. December 6-9 2009. Cancun, Mexico

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

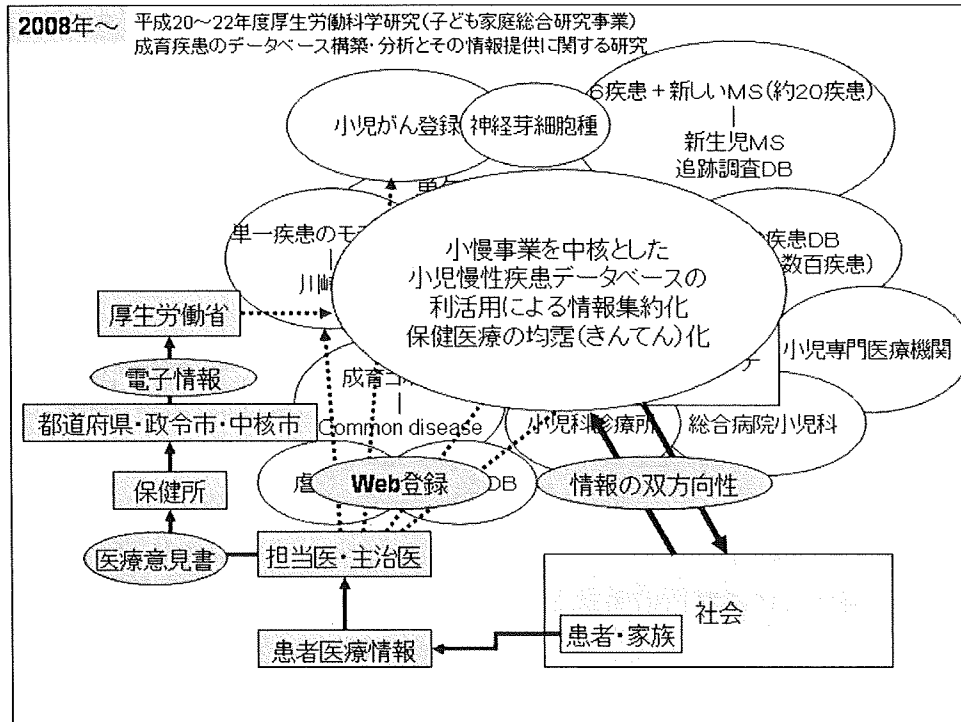


図1 小慢事業を中核とした成育疾患データベースの活用による情報集約化、保健医療の均てん化

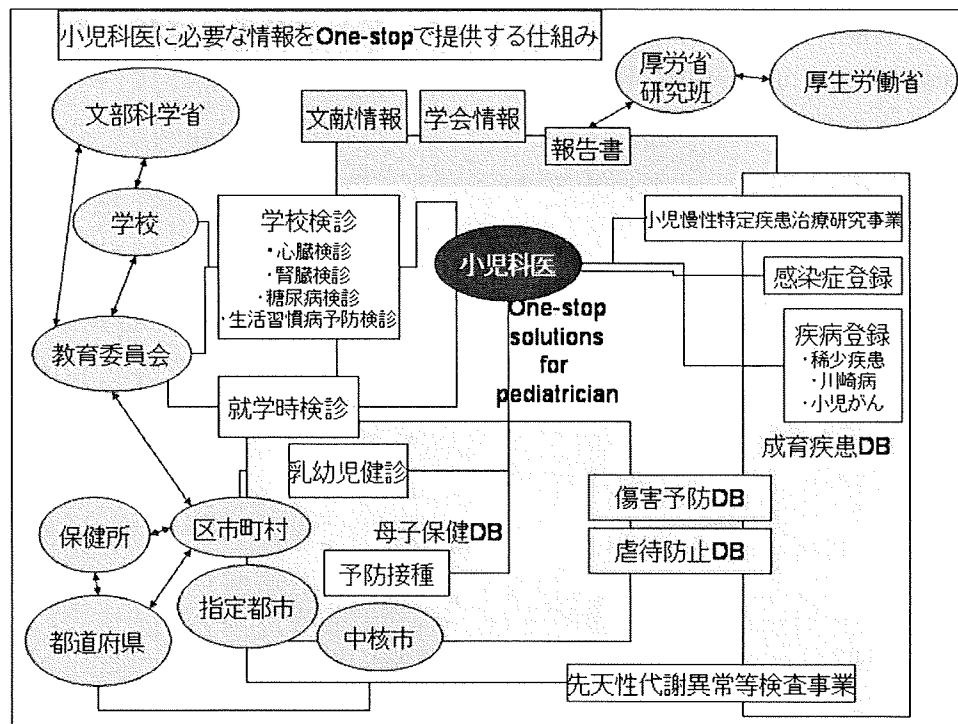


図2 小児科医に必要な情報を One-stop で提供する仕組み

Ⅱ. 分担研究報告書

平成 20、21 年度厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

分担研究課題：新生児マススクリーニング陽性者の登録情報に基づく
スクリーニングシステムの均てん化

新生児マススクリーニング・システムの標準的実施要綱の試案

研究協力者 竹原 健二 国立成育医療センター研究所共同研究員

研究要旨：わが国の新生児マススクリーニングは、2001 年に一般財源化されてから、その事業の実施だけでなく、実施方法を決めることもすべて各自治体に委ねられるようになった。近年、自治体の間でマススクリーニング（MS）事業の実施方法が異なることや、MS で発見された陽性者を確実に治療につなげる仕組みが、十分に構築されているとは言えない自治体があることが指摘されるようになってきた。こうした現状を受け、新生児マススクリーニングの実施方法について最低限必要であると考えられる項目に関する議論がされ始めている。そこで、本研究では、そうした議論の一つの資料とすることを目的に、各自治体が作成した実施要綱などの資料をもとに、標準的な実施要綱案を試作した。

研究分担者

原田 正平 国立成育医療センター研究所室長

研究協力者

加藤 忠明 国立成育医療センター研究所部長

渡辺 倫子 日本公衆衛生協会

新生児スクリーニング研究開発センター

鈴木恵美子 日本公衆衛生協会

新生児スクリーニング研究開発センター

顧 艶紅 国立成育医療センター研究所流動研究員

らは、この実施要綱の作成および改正もそれぞれの自治体に委ねられることになった。本研究班の調査では、過去 2006 年以降に実施要綱を改正した自治体は全体の 67%にとどまっていることが示されている。先行研究においても、自治体によって、MS 事業の実施方法が異なっていることや、陽性者を治療につなげるための仕組みが整備されていない自治体があることなども明らかにされてきた^{3,4)}。

こうした課題を解決するための一つの方法として、的確な実施要綱を作成し、それに基づいて事業を実施することが挙げられる。そこで、本研究では、今後、各自治体の実施要綱の改正をおこなう際の資料として活用されることを目指して、モデルとなる「標準的実施要綱案」を試作した。

A. 研究目的

1977 年に開始されたわが国の新生児マススクリーニング（MS）事業は、2001 年に一般財源化されるまで、国が出した通知をもとに自治体の実施主体となって実施されてきた。国も 1977 年 7 月に最初の実施要綱を示してから、その時々状況や課題に即しつつ、2001 年までに児童家庭局長の通知が 10 回、児童家庭局母子保健課長による通知が 6 回改正されてきた^{1,2)}。

ところが 2001 年に MS が一般財源化されてか

B. 研究方法

2008 年から 2009 年にかけて、MS 事業の実施主体である 64 の自治体すべて（47 都道府県と 17 の指定都市）に、実施要綱や実施要領、マニュアル

ルの提供を依頼し、最終的に64の自治体のうち、63の自治体からそれらの文書を収集した。それらすべての資料と2001年の児童家庭局長通知、母子保健課長通知を関連資料と位置づけ、本研究の分析対象とした。

まず、関連資料を概観し、記載されている150の文章を抽出した。抽出された文章は、多くの自治体の実施要綱や、局長通知の形式を参考に、「1. 目的」、「2. 実施主体」、「3. 検査対象疾病」、「4. 検査対象者」、「5. 検査機関」、「6. 検査の実施など」、「7. 精度管理の実施」、「8. 医療機関などへの協力依頼」、「9. 周知徹底」、「10. 実施上の留意事項」、「11. 経費の補助」、「12. その他」の12のグループに分類した。分類後、内容が重複している部分などを削除するなどの修正を施し、文章としての体裁を整えた。また、学会等によって出された指針^{5,6)}などにそぐわない部分については、指針に準拠したものへと修正をした。その後、MSの専門家による内容の確認と、それにともなった修正をおこなった。

C. 結果と考察

本研究で収集した関連資料をもとに、「標準的実施要綱案」を作成した(資料1)。この資料には既存の関連資料をもとに、MSで発見された陽性者を確実に医療機関に受診させるために、決めておかねばならないと考えられた最低限の項目を記載した。そのため、実際にMSを実施していく上では、検査の過程や追跡調査の方法など、より多くの項目を決めておかなければならない。そうした詳細な方法や基準などについては、先行研究⁷⁻¹⁰⁾や日本マス・スクリーニング学会が出した指針などを確認されることが望ましい。

各自治体で本要綱案を活用される場合には、資料の中で日付や担当者など、各自治体の事情によって定められるべき項目については、「〇〇」といった形で記載されている部分に詳細を加筆する必要がある。その他の箇所においても、適宜、自治体の実状に合わせた形で加筆・修正されることが望ましい。

現在、わが国ではタンデムマス法を用いた新しいMSへの移行が段階的に進められてきているが、多くの自治体では、依然として現行の6疾患を対象に事業が実施されている。そのため、今回作成をした「標準的実施要綱案」も現行のMSに沿ったものとなっている。新しいMSを実施する場合、自治体によっては受託検査機関との連携をとる必要が生じてくることが予想される。「標準的実施要綱案」はあくまでも現行の6疾患のMSをもとに作成しているため、受託検査機関との連携などについては、新しいMSの実施状況などを確認しつつ、修正する必要があるものと考えられる。しかしながら、事業全体の実施方法はそれほど大きく変化しないものと推察される。新しいMSに移行する際、自治体では関連資料の改訂が必要になってくるが、本研究で作成した資料はその際に十分に活用しえるものだと言える。

MSで発見された陽性者が里帰り出産や転居等で自治体を移動する場合に、該当する自治体や医療機関の間で確実に引き継ぎができるような体制の構築等、全国的な取り決めが必要であると考えられる。こうした課題は個々の自治体の中だけでは解決しえない。各自治体で実施要綱の改善に取り組むとともに、各自治体の実務担当者などが集まって、全国的な取り決めを決めていくことも併せて必要となる。

今後、この「標準的実施要綱案」をもとに、MSに関する専門家や自治体関係者、検査機関の関係者などが協議をし、より現状に即した標準的な実施要綱案へと改訂し、わが国のMSの精度向上につながることを期待される。

D. 結論

各自治体の実施要綱などの関連資料をもとに「標準的実施要綱案」を作成した(資料1)。今後、MSの精度向上やタンデムマス法を用いた新しいMSに移行していく際の、一つの資料として活用されることが望まれる。

文献

- 1) 厚生省児童家庭局長通知. 先天性代謝異常検査等の実施について. 児発第 414 号. 2000.
- 2) 厚生省児童家庭局母子保健課長通知. 先天性代謝異常検査等の実施について. 児母衛第 27 号. 2000.
- 3) 竹原健二、原田正平、加藤忠明、他. 新生児マススクリーニングの実施状況に関する調査—スクリーニングの実施方法について—. 厚生労働科学研究費補助金子ども家庭総合研究事業「成育疾患のデータベース構築・分析とその情報提供に関する研究（研究代表者：原田正平）」平成 20 年度 総括・分担研究報告書. 75-85. 2009.
- 4) 竹原健二、原田正平、加藤忠明、他. 新生児マススクリーニングの実施状況に関する調査—スクリーニング陽性者の追跡調査について—. 厚生労働科学研究費補助金子ども家庭総合研究事業「成育疾患のデータベース構築・分析とその情報提供に関する研究（研究代表者：原田正平）」平成 20 年度 総括・分担研究報告書. 86-92. 2009.
- 5) 日本マス・スクリーニング学会システム検討委員会編. 新生児マス・スクリーニング検査システムの手引. 日本マス・スクリーニング学会誌, 8 Supple 2, 1998.

- 6) 日本小児内分泌学会、日本マス・スクリーニング学会、日本未熟児新生児学会. 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. 日本マス・スクリーニング学会誌, 16(3), 6-7, 2006.
- 7) 諏訪城三、五十嵐良雄、北川照男、他. 先天性副腎過形成症の早期発見の確立について. 厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」. 昭和 63 年度研究報告書: 151-156, 1989.
- 8) 森山豊: 先天代謝異常症の早期発見法の確立について. 日本医事新報 No. 2888: 110-113, 1979.
- 9) 入江実: 先天性甲状腺機能低下症の早期発見方法の確立について. 日本医事新報 No. 2891: 106-107, 1979.
- 10) 成瀬浩、松田一郎. 新生児マススクリーニングハンドブック. 南江堂. 1989.

E. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

F. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

資料 1：標準的実施要綱案

先天性代謝異常等検査実施要綱

1. 目的

先天性代謝異常および先天性甲状腺機能低下症は、放置すると知的障害などの重大な症状をきたすので、母子保健法第 3 条に規定された乳幼児の健康の保持増進の理念を具現するため、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を行い、異常を早期に発見することにより、児童福祉法第 21 条 5 に規定される小児慢性疾患治療研究事業による後の医療給付と相まって障害を予防することを目的とする。

2. 実施主体

この事業は〇〇（自治体名）が実施主体となり、〇〇、〇〇（検査機関や医療機関）などと協力、連携して実施するものとする。

3. 検査対象疾病

検査の対象となる疾病は、フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、先天性副腎過形成症および先天性甲状腺機能低下症とする。

4. 検査対象者

検査対象者は〇〇（実施主体）の産科医療機関等で出生した新生児のうち、その保護者が検査への同意書を提出した者とする。

5. 検査機関

（1）検査機関の要件

検査機関は、各都道府県、指定都市 1 か所を原則とするが、検査件数、職員の配置、機械器具の整備などを考慮した場合、2 か所以上または実施主体外の検査機関でおこなうことも検討できる。

検査機関は、①年間一定数以上の検体が集まること。②毎日、検査を行うことが可能であること。③日本マス・スクリーニング学会認定技術者がいること。④対象疾患など先天性代謝異常に十分な知識を持つ臨床医をコンサルタントとして持ち得ること。⑤今後、スクリーニングの対象疾患が増えた時に、必要な人員・機具を確保し得ること。⑥必要な器具を備えていること。⑦検査精度の管理に努められること。などの検査体制を整えておくこと。

医療機関から送付された本事業に係る検体について検査を拒み、または差別する等の行為をしてはならず、誠実に行わねばならない。

（2）検査の一部を、他の機関（受託検査機関）に委託する場合の実施方法

受託検査機関は、検査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。

先天性副腎過形成症検査の結果、異常値を示した場合には、検査機関に連絡するとともに受託検査機関からただちに直接医療機関などに連絡し、早急に適切な措置がとられるよう配慮すること。

受託検査機関に委託する際は、委託する事柄を記載すること。

(3) 受託検査機関などとの連携

受託検査機関は、検査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。検査終了後、速やかに検査の結果を検査機関に報告するものとする。受託検査機関から報告を受けた検査機関は、その結果を速やかに当該医療機関へ通知するものとする。

検査機関は、医療機関から送付された検体の一部を分離し、受託検査機関に速やかに送付するものとする。

受託検査機関からの再採血の依頼および検査の結果通知などについては、検査機関を通じて行うこととなるので、検査機関は受託検査機関との連携を密にし、迅速かつ、的確な事務処理を行うよう特に配慮すること。

6. 検査の実施

6-1. 検査の申し込み

(1) 検査の申し込み

〇〇（自治体）は、本事業の実施に当たり、市区町村の協力を得て、母子健康手帳交付時に「先天性代謝異常等検査申込書」を交付する。

〇〇（保健所など）は市町村と協力連携して、助産所分娩および自宅分娩をする者を把握し、受検を勧奨すること。

医療機関は、先天性代謝異常等検査の主旨について、新生児の保護者(母親等)に説明の上、検査を希望する者から検査申込書を徴するなど希望の有無を明確にしておくこと。なお、提出された申込書は〇〇が保管する。追跡調査をおこなっている自治体の場合は、この時点で陽性と判定された際は追跡調査に参加する旨の同意も取得することが望ましい。

医療機関は、申込書の提出があった新生児の保護者から「先天性代謝異常等検査申込書（仮称）」の提出を受けて検査をおこなうこととし、その申込書を採血の日より〇年間保管するものとする。

採血をした医師は、採血時に被検者の連絡先（住所および電話番号）を必ず控えておかなければならない。

(2) 採血ろ紙の取り扱い

ろ紙への所定の記載事項の記入は、採血前に行うことが望ましい。

検査用採血ろ紙の汚染は検査の結果が不確実になる。そのため、ろ紙の採血部分は汚れた手で触れないようにすること。特にアミノ酸を含む輸液剤などを取り扱っている人の指からは、多量のアミノ酸がろ紙に付くことが起こりうるので留意すること。インク蛍光物質を含む液体などで汚れたものも、検査が不能となるので留意すること。

採血ろ紙、保護者への説明文書、検体送付用封筒は、専用のもを使用する。不足の場合は、〇〇へ問い合わせる。

6-2. 採血

(1) 検体の採取（採血の時期）

採血の時期は、出生日を0日と数え、出生後4～6日の間に行うものとする。ただし、出生直後より、嘔吐、けいれん、意識障害、哺乳不良等の異常症状を現し、先天性代謝異常等が疑われる場合は、所定の採血時期に関わらず至急採血し送付するものとする。さらに、その後、定時採血もする。

哺乳の極めて悪い新生児の場合は、とりあえず出生後4～6日の間に採血し、哺乳状況が良くなってから再度採血することが望ましい。

出生体重が2,000g未満の低体重児の場合は、可能な限り出生後4～6日の間に採血し、出生後1ヶ月または2,500gに達した時期、医療施設を退院する時期のうち、いずれか早い時点で再度採血することが望ましい

日齢3日以前の採血は原則不可とする。

臍部消毒などにヨード含有消毒剤を高濃度で使用すると、一時的に甲状腺刺激ホルモン値が軽度上昇をきたし、再採血率を高くしていることが知られているため、なるべく他の消毒剤を使用するなどが望ましい。

哺乳開始から72時間以上経過せずに採血されている児については、アミノ酸およびガラクトース値が低値となることがあり、正確なデータが出ていない可能性があるため、再採血を依頼すること。

採血に当たっては、必ず1名ずつ、あらかじめ必要事項を記入したろ紙の氏名と新生児側の氏名を照合・確認をし、取り違いが起こらないようにする（二重確認が必要）。

(2) 採血方法

採血は、哺乳してから1～2時間後に、新生児の踵の外側部分を穿刺して採血するのが適当である。穿刺部位として、足底（踵）と手背静脈採血があるが、原則として、採血方法は足底（踵）採血である。

採血前に、沐浴をさせたり、踵を十分にマッサージしておく、採血しやすい。

採血部位は消毒用アルコールで消毒し、清潔な乾いたガーゼで拭き取る。ヨード

チンキなどの他の消毒剤は検査値への影響が考えられるので避ける。

出血した血液は、ろ紙の採血用の円のところに染み込ませる。円周を越すくらいとし、裏まで血液がしみとおっているようにする。穿刺後、穿刺部位に直接ろ紙を当てて吸い取ってもよい。ろ紙に血液を塗布する際には、一度、血液が付いた上に再び血液を重ねることは好ましくない。また、ろ紙の両面から塗布したり、ガラス毛細管などを使用したりしてはいけない。

採血後は、アルコールで穿刺部位を再び消毒し、絆創膏を当てておく。

踵の後部および中央部採血では、踵骨髄炎、深部血管や神経の損傷、あるいは、癒痕形成による歩行障害などの合併症を引き起こす恐れがあり、避けるべきである。また、2～3mmの深さに穿刺する。ランセット穿刺の時は、ランセットの肩の部位までしっかり穿刺する。穿刺が浅いと採血量が不足となるので、十分な深さの穿刺が肝要である。ランセットなどの刺し方が不十分で血液を無理に絞り出すと組織液が混入し、検査結果が不安定になるので注意すること。

採血時に足を保持するときは、心臓より高く上げないようにする

成熟児でも哺乳不良の場合は哺乳状況が良好になった時点で2回目採血をする。哺乳量良否の目安は40～50ml×8回/1日を「良」、20～30ml×8回/1日程度以下を「不良」とする。体重1500g未満の極低出生体重児などの哺乳の良否は新生児専門医の判断によるものとする。

採血の24時間以内前に児に抗生物質を使用した場合は、その旨をろ紙に記すこと。

(3) ろ紙の乾燥

採血したろ紙の血液は、水平に静置し十分に自然乾燥させるものとする。なお、血液を乾かすときの操作により、検体が検査不能になることもあるので、直射日光を避け、比較的湿度の少ない涼しいところで乾かすこと。湿度の高いところは乾きにくいので避けること。温度の高いところも避けること。スチームなどの高温になる場所では乾燥しないこと。冷風などを当てて乾かすことは良いが、ろ紙が飛ばないようにすること。

ろ紙の乾燥の際に、吊るした場合は、測定物質である血液中のアミノ酸などが不均一に分布した状態になるため、ろ紙を水平に保つことのできる乾燥台を使用することが望ましい。

(4) ろ紙の送付

採血し、乾かしたろ紙は、郵送用封筒に入れ、速やかに検査機関へ郵送するものとする。郵送する際は、完全に血液が乾いたことを確認し、原則としてビニール袋には入れずに、郵送用封筒に入れること。封筒にろ紙を入れるときは、折り曲げたりしないこと。

ろ紙の所定の記載事項および、検査希望者から徴した検査申込書を同封し、申込書に記入漏れがないか確認すること。

郵送用封筒には、医療機関の住所、名称および主治医の氏名を記載するほか、必ず電話番号も記載すること。

郵送方法は原則として簡易書留とする。年末年始、ストなどの時期は速達便とすることが望ましい。

数枚ためて郵送する等、即日郵送ができないときは、冷蔵庫に保存し、翌日には必ず郵送するものとする。

冷蔵庫でろ紙を保存する場合、採血した血液が完全に乾いた後に冷蔵庫に入れること。また、ろ紙をそのまま缶等に入れて冷蔵庫保存をすると、結露により採血部が濡れて血液が流れることが起こりやすいので、ビニール袋の中に入れてから、さらに蓋付きの缶等の容器に入れて冷蔵庫に保存すること。

検査項目の中には、副腎過形成症やガラクトース血症のように、ときとして緊急を要するものもあるので、ろ紙は目に留まりやすいところに保管する等、投函忘れや数日分がまとめて投函されることがないように十分注意する。

検査できない検体として、採血の時期が日齢 3 日以前の検体、血液が十分染み込んでいない検体、血液の乾燥が不十分な検体、採血後長時間（〇日以上）が経過している検体、ミルクや消毒液などの汚染が考えられる検体が挙げられる。

6-3. 検査の実施

(1) 検査の実施方法と判定基準

測定項目、測定方法、判定基準（初回検査時、再検査時）は別表 1 の通りである。

検査結果は、正常、陽性の区別でおこなうものとし、陽性の判定は、次の表の「陽性の基準」によりおこなうものとする。ただし、患児発見の確実を期すため「陽性の基準」以下で陽性の判定をすることができる。（陽性の基準＝フェニールアラニンが血中 4mg/dl 以上など）

(2) 不良検体の場合の再採取の依頼

検査機関は、採血医療機関から送付された検体について、ろ紙の汚染、採血不備等によって検査のできない検体があった場合、または検査の結果が判定不能となった場合は、速やかに当該採血医療機関に検体の再採取依頼を電話連絡により行う。

検査機関から通知のあった採血医療機関は、当該新生児の検体の再採取を速やかに行い、郵送するものとする。なお、検体不備等による再採取検体の郵送については、ろ紙に「再」と記入するなど、再採取検体であることが分かるようにする。

採血日から検体受付日まで〇日以上が経過しており、検体の変性が疑われるものは、採血のやり直しを依頼すること。

異常の疑いなどがある児の保護者が、再採取に向くのに著しく困難等の事由がある場合には、当該保護者の住所地を管轄する保健福祉センターに連絡、協議し、再採取をおこなうものとする。

6-4. 検査後の対応

(1) 検査結果の通知

検査の結果、要再検査、要精密検査と判定された者については、速やかに電話または FAX で、また、正常と判定された者については、遅くとも検査後〇日以内に〇〇へ報告するものとする。

検査の結果、異常または疑いの認められた場合は、専門医療機関への紹介等適切な措置をとり、また、保健所へ連絡する等事後指導に万全を期すよう配慮すること。この場合、対象疾病の患児であると確定された児については、継続的な治療が行われるよう、予後の把握に努めること。また、里帰り出産などで児が住居を変更した場合も対応できるよう、都道府県及び指定都市間の連絡体制に配慮すること。

担当保健所は採血機関と連携して、再検査受診および精密検査受診の勧奨をおこなう。

検査結果の通知は、医療機関などに対しておこなうものとするが、異常を認めた場合には、保護者に対しても迅速かつ的確に伝達され、早期に適切な措置がとられるように配慮すること。

検査結果が陽性の場合、再検査または精密検査もしくは治療を要することがあるので、再採血の依頼があった場合は、採血ろ紙を送付し、精密検査または治療を要する場合は、指定の専門医療機関へ患児を紹介するものとする。

検査結果ごと（正常、要再検査・疑陽性、要精密検査・陽性、再採取・検体不良）の通知、対応方法の表の作成

新生児では、一過性に軽度上昇がみられることがあり、「要再検（疑陽性）」と判定されることがあるが、これらの新生児の 1%近くが患児と診断され、ほとんどの児は時間とともに正常化することが多いので、家族には念のための再検査と説明する。ただし、症状が確認される場合は、「要精検」判定同様、速やかに精密医療機関を紹介する。

精密検査は、新生児医療第二次・第三次救急医療機関で受診するよう指導する。精密検査を受ける場合は、乳児精密健康診査受診票を提出すれば、検査料は無料となる。

(2) 台帳の作成

検査機関は、本検査に必要な検査台帳など、関係書類を作成し、検査の処理状況等を明らかにしておくこと。

検査機関は検査後の検体を〇年間保管するものとする

検査結果は、台帳に記録し、〇年間保存するものとする。

検査機関は、要精検と判定された新生児に関する台帳（精密検査台帳）を作成し、〇〇へ報告すること。

検査結果は、すべて採血した医師に直接、検査機関から報告される。報告書は、カルテの保存期間（〇年）に準じて保存するものとする。

検査機関は、検査結果を毎月ごとにとりまとめ、翌月の〇〇日までに先天性代謝異常症等検査実施状況を自治体まで報告するものとする。

実施主体は、専門医療機関における精密検査により、対象疾病の患者であると確認された新生児および保護者の氏名などの情報を把握するため、患者台帳を作成することとする。その後、児の検査結果およびその他の状況について毎年度とりまとめ、翌年度〇月〇日までに別紙様式により報告するものとする。患者台帳の管理は、〇〇が責任ある体制を持って行い、永年保存するものとする。

6-5. 陽性者への対応

〇〇（担当部署など）は、検査機関から要精密検査対象者のリストの報告を受け、精密検査の未受診児等に対し、適正な保健指導をおこない、早期発見、早期治療を推進するものとする。

陽性児が医療機関を受診したことを確認するための書類に記入してもらい、この書類は、後日、追跡調査をする際に質問票を郵送するためにも使用する。

担当する保健所は、母親が自治体内の者の場合は、出産時の母親の所在地を管轄区域とする保健所とし、自治体外の者の場合は、出産した医療機関の住所地を管轄区域とする保健所とする。

〇〇（担当部署責任者など）は、検査の結果、精密検査または治療が必要となった新生児については、様式第〇号により〇〇（関係保健所長など）あてに通知するものとし、〇〇（当該関係保健所長など）は、当該通知に係る新生児をハイリスク新生児として登録管理をし、予後の把握に努めるとともに、必要に応じ、訪問等による指導をおこなうものとする。

6-6. 追跡調査の実施

追跡調査の対象者は、①患者、②当該検査対象疾病で小児慢性特定疾患児のうち①以外のものとする。

調査対象者は精密検査機関からの報告をもとに〇〇（担当部署など）が把握するものとする。当該検査対象疾病で小児慢性特定疾患児のうち、本事業では発見されなかったものは、〇〇（担当部署責任者など）がその把握に努めるものとし、把握したときは、〇〇（担当部署責任者など）に連絡するものとする。

〇〇（担当部署責任者など）は、調査対象者の状況について、調査対象者の治療にあたる医療機関に「追跡調査票」の作成を求めるものとする。

〇〇（担当部署責任者など）は、調査対象者の治療に当たる医療機関が作成した「追跡調査票」をもとに、調査の対象者の状況について毎年度取りまとめ、患者台

帳を作成するとともに、翌年度〇月〇日までに様式第〇号により〇〇（担当部署責任者など）に報告するものとする。

〇〇（担当部署責任者など）は、次の点について協力を求めるものとする。①調査対象者の治療に当たる医療機関等に対して、患者の情報等の提供および調査対象者または調査対象者の保護者への調査趣旨の説明と、調査への同意を得ること。②その他、追跡調査の円滑な実施のために必要とされること。

7. 精度管理の実施

検査機関は、検査機器の整備、使用試薬の検査、検査技術の練磨、検査室の衛生管理等、検査の精度の向上に努めなければならない。

検査機関は、内部精度管理については日本マス・スクリーニング学会の指針を、外部精度管理については、〇〇の指針を遵守しなければならない。

検査機関は、自治体からの学会、研修会などの参加勧告を遵守しなければならない。

先天性代謝異常および先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症の知識を有する医師をコンサルタントとして委嘱し、検査業務及び検査結果等についての助言・指導を受けること。

7.1. 外部精度管理

都道府県知事または指定都市の市長は、この検査による患者の発見もれを引き起こした場合は、重大な結果を招く恐れがあるので、次により外部精度管理を行い、検査機関に対して精度の維持向上を図るよう適切な指導を行うものとする。

外部精度管理の実施は、都道府県知事または指定都市の市長が適当と認める精度管理機関（管理機関）に次に掲げる事項を委託して行うこと。

都道府県知事または指定都市の市長は、検査機関における検査の精度管理について管理機関と委託契約を締結すること。

管理機関は、検査用試薬およびスタンダード血液の品質について適性検査を行い、その結果を検査機関に対し情報提供すること。

都道府県知事または指定都市の市長は、外部精度管理の結果、当該検査機関に対して検査技術などについて指導が必要と認められる場合は、速やかに検査技師の研修を行う等精度の維持向上に努めること。

7-2. 内部精度管理

検査機関は日本マス・スクリーニング学会の指針に従い、内部精度管理を実施し、日常的にスクリーニングの精度を維持する必要がある。

8. 医療機関などへの協力依頼

本事業を円滑に行うため、あらかじめ関係医師会などと十分に協議し、医療機関などへの協力を依頼すること。

都道府県知事または指定都市の市長は、医療機関などに対し、次の点に留意の上取り扱うよう協力を依頼すること。

本事業の実施に当たり、事業全般の相談・指導をおこなうコンサルタント医を置くことができる。

本事業の実施に当たり、専門委員会（協議会）を置くことができる。専門委員会は県医師会（自治体の産科婦人科医会、小児科医会）の代表者、病院協会の代表者、学識経験者、検査機関及び行政機関をもって構成するものとする。その設置目的は、①検査体制の確立、②精密検査および治療専門病院の指定、③検査対象疾病および検査方法の確立、④検査判定基準の確立、⑤予測しがたい事故等の処理、⑥発見された患児のフォローアップに関すること、⑦その他実施上の問題点の確立などである。専門委員会の開催は、知事が必要に応じ、適宜、召集するものとする。

9. 周知徹底

先天性代謝異常等検査は、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る。そのため、この検査の意義等が妊産婦に十分に理解されるよう、マスメディア等を通じた広報、母子保健事業の活動や妊産婦健康相談、母親（両親）教室、家庭訪問等の指導の機会をはじめとする、あらゆる機会を活用し、その周知徹底を図り、積極的に検査を受けるよう指導すること。

〇〇（担当部署など）は、本制度の円滑な運営を図るため、医療機関の協力を得られるよう配慮すること。

〇〇（担当部署など）は、母子手帳配布時にパンフレットと先天性代謝異常症等検査申込書のセットを一緒に配布すること。

10. 実施上の留意事項

本事業の実施に当たっては、責任ある体制を確保し、対象者の個人情報保護には十分留意すること。

本事業の関係者は、この事業により知りえた個人情報の取り扱いに当たっては、個人の権利や利益を侵害することのないようにしなければならない。

11. 経費の補助

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、〇〇の規定により、〇〇が負担するものとする。

採血料は、〇〇（医療機関が保護者から直接徴収など）するものとする。

検査料は、〇〇（無料：公費負担）とする。

精密検査に係る医療費は、健康保険の適用となることを示す。

本事業に要する経費のうち、検査に要する経費等については〇〇（自治体の支弁など）とするが、医療機関等における採血料については、〇〇（保護者負担など）とする。ただし、次に掲げる世帯に属するものが検査を受ける場合の採血料については、公費負担とする（①生活保護法による被保護世帯、②前年度分の市町村民税非課税世帯、③前年分の所得税非課税世帯、など）。

12. その他

要綱の最終更新年月日を記載する。

保健所からの紹介で、検査を依頼してくる場合や、助産所から依頼してくる場合、自宅分娩・無介助分娩などでありながら検査を依頼してくる場合には協力するものとする。

事業関係者の組織図

結果通知のフローチャートを作成すること。

追跡調査のフローチャートを作成すること。

検査機関や精密検査医療機関の住所など連絡先一覧

本事業の円滑な運営を図るため、先天性代謝異常等に関する専門医師に、コンサルタントを委任する。

（附則）検査済み濾紙血検体の保管と目的外使用

所定の検査後の検査済み濾紙血検体は、対象疾患の発見のための再検査に備えて、少なくとも検査後1年間は適切な条件下に保管する（理想的には -20°C 以下）。各自治体で定めた一定期間の経過後には、個人情報漏洩が起きないように十分配慮し、感染性医療廃棄物に準じた形で廃棄する。

厚生労働省の研究事業や各自治体の倫理委員会（同等の機能を有する委員会）により承認された調査研究などのため、あるいは将来の公衆衛生的な検査目的等のために検査済み濾紙血検体を長期に保管するには、先天性代謝異常等検査の意義を新生児の保護者に説明する際などに文書による同意を得ておくことが望ましい。各自治体の取り決めとして、長期保管に保護者が不同意以外の場合、長期保管に同意したとみなす（オプトアウト）ことも可能である。検体に個人情報が付与された状態で保管する場合は、保護者または将来、本人の申し出により返還や廃棄が可能となるような体制を取り決めておくものとする。

前述の研究事業や調査研究目的以外に、対象疾患以外の疾患の有無を調査研究するために、検体の提供を希望するときは、母および保護者が子の検体の使用に同意したものに限り、認めることとする。県医師会は自己の責任でこの同意を確認し、

検体を使用および保管するものとし、同事業により得た個人情報の保護に十分注意するものとする。なお、同事業への検体の提供は無償とするが、検査費用等については、県は負担しない。

医療機関等が独自に検査するため、検体の提供を希望するときは、保護者が依頼分に検体送付先を記入して、検査機関を経由して県に依頼するものとする。検査機関は依頼文および該当するこの採血ろ紙の写しを県に送付する。県は依頼文と採血ろ紙の記載を照合、確認して回答所原本を依頼者に、回答所写しを検査機関に送付する。検査機関は、回答所の写しを保管するとともに、回答所写しと検体を依頼文記載の検体送付先に送付するものとする。

参考文献

- 新生児マス・スクリーニング検査システムの手引き. 日本マス・スクリーニング学会誌, Vol 8, Supple 2, pp28-33, 1998.
- 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. 日本マス・スクリーニング学会誌, 16(3), 6-7. 2006.

別表1：検査結果処理要領

疾病	測定物質	初回検査時			再検査時	
		正常	再採血基準	精査基準	精査基準	
					検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
フェニールケトン尿症	フェニルアラニン	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
メイプルシロップ尿症	ロイシン	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
ホモシスチン尿症	メチオニン	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
ガラクトース血症	ガラクトース ガラクトース-I- リン酸ウリジルト ランスフェラーゼ	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
先天性副腎過形成症	17 α -ヒドロキシ プロゲステロン	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満
先天性甲状腺機能低下 症	甲状腺刺激ホルモ ン(TSH)	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満	検査方法：○○法 判定基準：○mg/dl 未満