

# 神戸市先天性代謝異常等検査実施要領

## (目的)

第1条 フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症および先天性甲状腺機能低下症は放置すると知的障害や身体障害をきたす。そのため新生児に対し、血液によるマス・スクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、治療することにより、心身ともに健全な児童の育成を図ることを目的とする。

## (実施主体)

第2条 この事業は、神戸市が実施し、その主管はこども家庭局家庭支援課とする。  
2 主管課は、検査機関、医療機関、区保健福祉部並びにその他関係機関と緊密に連絡し、その積極的な協力のもとに事業を推進する。

## (検査対象疾病及び検査方法)

第3条 別表のとおり

## (検査対象者)

第4条 保護者が検査を希望する新生児であって、神戸市内に居住するもの及び神戸市内で出生したものとする。

## (検査機関)

第5条 神戸市は、本事業を実施するにあたり、神戸市医師会へ検査を委託して行うものとする。

## (採血の実施等)

第6条 神戸市医師会は、あらかじめ神戸市内の採血医療機関に次の様式を備えておくものとする。

- (1)先天性代謝異常等検査用採血ろ紙(様式第1号、以下「採血ろ紙」という。)
- (2)先天性代謝異常等検査検体送付用封筒(様式第2号、以下「送付用封筒」という。)
- (3)先天性代謝異常等検査申込書(様式第3号、以下「検査申込書」という。)

2 採血医療機関は検査を希望する保護者からの検査申込書により、その採血を実施すること。

3 採血時期は一般には、出生後4日から6日までの間とする(出生日を出生後0日とする。)。2,000g未満の低体重児は、原則的には出生後4日から6日までで採血し、さらに生後1か月、体重が2,500gに達した時期、医療機関を退院する時期のうち、いずれか早い時点で再採血することが望ましい。その他、医

師が必要と認めた場合についても再採血することができる。

また、出生直後からけいれん、意識障害、哺乳不良等の異常を示すハイリスク児については、生後早期に採血を行い、さらにその後定時採血（出生後4日から6日、出生日を出生後0日とする）をすること。

- 4 採血医療機関は、採血した血液を採血ろ紙に塗布し、必要事項を記入のうえ、送付用封筒を使用し、早急に神戸市医師会へ送付すること。

#### （検査結果の通知）

第7条 神戸市医師会は、検査終了後、その結果を先天性代謝異常等検査結果報告書（様式第4号、以下「検査結果報告書」という。）により採血医療機関に通知するものとするが、異常または異常の疑いのある者については、採血医療機関を通じて、直ちに保護者あて通知するものとする。

- 2 神戸市医師会は、異常、異常の疑い、検査不能等のため、再採血を必要とするときは、検査結果報告書により、採血医療機関に依頼するものとする。
- 3 採血医療機関は、当該新生児の保護者に対し再採血の連絡を行い、第6条第4項に準じて処理すること。ただし、送付用封筒及び採血ろ紙に必ず「再採血」と明記すること。

#### （報告及び検体の保管）

第8条 神戸市医師会は検査の結果、異常のあるものについては、直ちに主管へ報告するものとする。

- 2 神戸市医師会は、各月の検査件数及び検査結果を翌月の10日までに主管へ報告するものとする。
- 3 神戸市医師会は、検査後の検体を5年間保管しておくものとする。

#### （事後措置）

第9条 検査の結果、異常が認められた場合、主管課は関係機関と協力のうえ、保護者に対し、医療機関への紹介等適切な措置を講ずるものとする。

#### （精度管理）

第10条 精密検査実施医療機関等と協力して、最終診断名等を把握し（様式第5号）、スクリーニング検査の精度向上を図るものとする。

#### （費用の負担）

第11条 医療機関等における採血料は、検査希望者の自己負担とする。

ただし、第13条に定めるものについては、この限りではない。

- 2 神戸市医師会における検査料は、神戸市の負担とし、その金額、請求及び支払

方法については、別に締結する委託契約の定めるところによるものとする。

(検査にかかる委託料の額及び支払)

第12条 神戸市が支払う委託料の額は、1件あたり2,954円とする。

- 2 神戸市医師会は、先天性代謝異常等実施報告書を添付し、翌月の10日までに神戸市宛て請求するものとする。
- 3 神戸市は、前号の請求があったときは、その内容を審査し、請求月の月末までに神戸市医師会へ委託料を支払うものとする。

(採血料公費負担)

第13条 先天性代謝異常等検査の一層の徹底を図るため、神戸市内に居住する低所得世帯に対し、採血料の公費負担を行う。

(1) 対象者

- ア 生活保護世帯の新生児
- イ 市民税非課税世帯の新生児

(2) 申請者

申請者は、保護者を原則とする。

(3) 採血医療機関

業務委託契約書により、神戸市と委託契約を締結した医療機関（以下「委託医療機関」という。）において、実施する。

(4) 実施方法

ア 受診票の交付

申請者は、先天性代謝異常等検査採血料公費負担申請書（様式第6号）及び世帯調書、市民税納税通知書を区保健福祉部に提出し、区保健福祉部長は速やかに資格を審査し、先天性代謝異常等検査採血料受診票兼委託料請求依頼書（様式第7号）を交付する。

ただし、市民税の課税状況等について、神戸市が調査・閲覧することに同意し、市民税非課税世帯であることが確認できる場合は、市民税納税通知書を省略することができる。

イ 採血の実施

(ア) 受診票の交付を受けた新生児の保護者は、同票を委託医療機関に提出して、受診する。

(イ) 採血医療機関は、受診票を提出した新生児に対して採血等を行う。

(5) 採血料の額並びに支払い

ア 採血料の額

神戸市が支払う採血料の額は、1件あたり3,500円とする。

イ 採血料の請求

採血医療機関は、採血終了後、受診票兼委託料請求依頼書に請求書を添付し、翌月の10日までに神戸市あて採血にかかる委託料として請求するものとする。

ウ 採血料の支払い

主管課は、前号の請求があったときは、その内容を審査し、請求月の月末までに神戸市医師会所属医療機関については神戸市医師会に、それ以外は委託医療機関へ委託料を支払うものとする。

附 則

この要領は、昭和53年4月1日から適用する。

この要領は、昭和55年4月1日から適用する。

この要領は、昭和62年4月1日から適用する。

この要領は、平成元年4月1日から適用する。

この要領は、平成3年8月1日から適用する。

この要領は、平成10年4月1日から適用する。

この要領は、平成14年4月1日から適用する。

この要領は、平成16年4月1日から適用する。

この要領は、平成17年4月1日から適用する。

この要領は、平成20年7月1日から適用する。

この要領は、平成21年4月1日から適用する。

この要領は、平成24年4月1日から適用する。

この要領は、平成24年7月1日から適用する。

この要領は、平成29年4月1日から適用する。

この要領は、平成30年4月1日から適用する。

この要領は、平成31年4月1日から適用する。

この要領は、令和2年4月1日から適用する。

この要領は、令和3年4月1日から適用する。

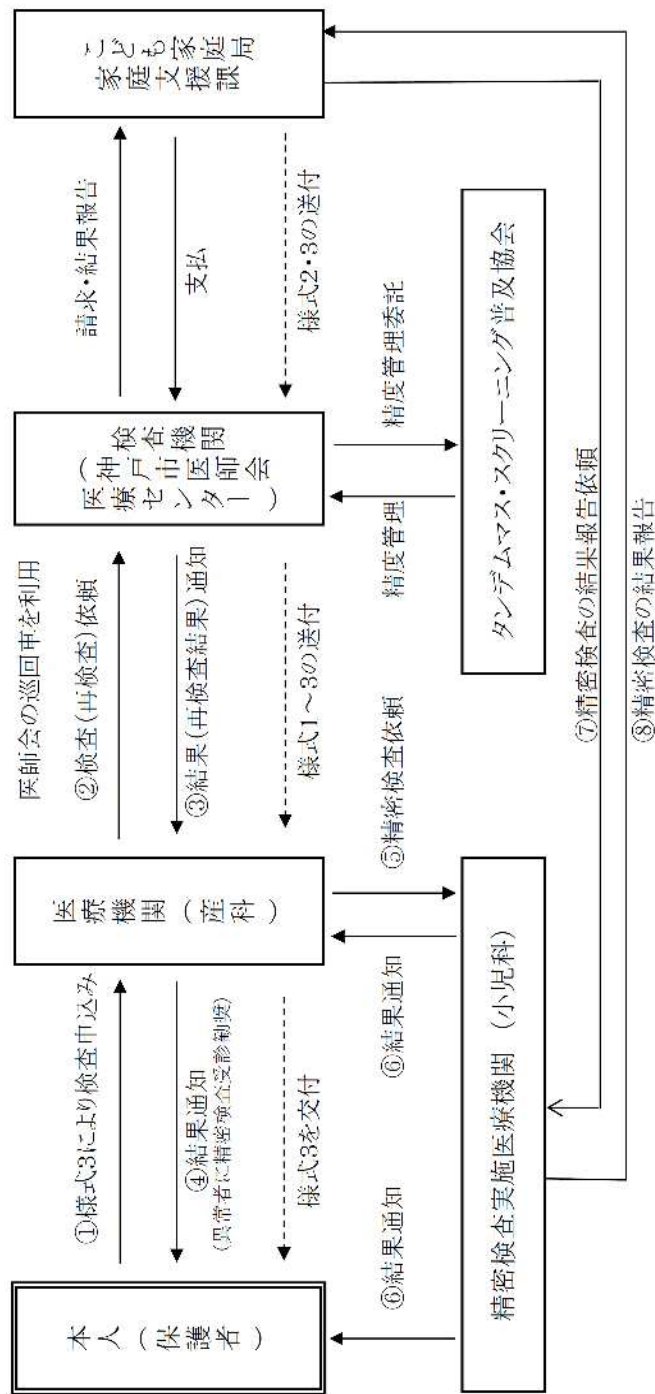
この要領は、令和5年4月1日から適用する。

この要領は、令和6年4月1日から適用する。

## 別表

	疾患名	検査方法
アミノ酸 代謝異常	フェニルケトン尿症	タンデムマス法
	ホモシスチン尿症	
	メープルシロップ尿症	
	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	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-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	
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD欠損症）	
	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD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	
内分泌 疾患	先天性甲状腺機能低下症	エンザイムイムノ アッセイ法
	先天性副腎過形成症	
糖代謝異常症	ガラクトース血症	ボイトラー法・ 酵素法

神戸市先天性代謝異常等検査の流れ



- ・精密検査が必要な場合は、産科医療機関から本人へ結果を通知し、小児科医療機関へ紹介する。
- ・精密検査実施医療機関は、精密検査の結果を保護者と産科医療機関へ報告する。
- ・検査機関は、検査結果を月に子ども家庭局家庭支援課に報告する。
- ・子ども家庭局家庭支援課は、陽性・要精密検査の児の情報のみ、各区役所の子ども保健係に通知する。
- ・精密検査実施医療機関は、子ども家庭局家庭支援課の照会に基づき、精密検査の結果を子ども家庭局家庭支援課に報告する。