

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱

1 目的

現在、新生児に対して実施されている20疾患の先天性代謝異常等検査に、重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症を加え、疾病を早期に発見し治療につなげることにより、重篤な障害の発生などを未然に防止することを目的として、国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（以下「実証事業」という。）を実施するために必要な事項を定めるものである。

2 実施主体

実施主体は鹿児島県とする。

3 検査対象疾患

検査対象疾患は、次の(1)(2)のとおりとする。

- (1) 重症複合免疫不全症（Severe combined immunodeficiency：SCID。以下「SCID」という。）
- (2) 脊髄性筋萎縮症（Spinal muscular atrophy：SMA。以下「SMA」という。）

4 検査対象者

検査対象者は、鹿児島県内で出生し、保護者が検査を希望した新生児とする。

5 検査のための採血

採血は、医療機関（分娩取扱施設を含む。以下同じ。）が行うものとする。

6 検体検査機関（以下「検査機関」という。）及び精密検査等を実施する医療機関（以下「精査医療機関」という）

- (1) 県は、実証事業を円滑に実施するために、2疾患（SCID、SMA）に係る新生児マススクリーニング検査を実施できる検査機関を指定する。
- (2) 県は、SCID、SMAに関する新生児マススクリーニング検査陽性者が受診する精査医療機関を指定する。

7 検査の実施等

- (1) 医療機関は、実証事業について実証事業説明書（別添様式1，以下「説明書」という。）による説明を保護者に行い、検査希望の有無を確認する。検査を希望する保護者からは、実証事業 同意書（別添様式2，以下「同意書」という。）を徴する。
- (2) 医療機関は、先天性代謝異常等検査で得た検体に前号で保護者から得た同意書を添えて、検査機関に送付するものとする。
- (3) 検査機関は、医療機関から送付された検体について速やかに検査を行う。
- (4) 検査機関は、検査不能な検体を発見したときは、理由を附して直ちに医療機関に対し、再採血を依頼するものとする。

再採血を依頼された当該医療機関は、再採血し、依頼のあった検査機関に速やかに送付するものとする。

この場合、採血ろ紙の1枚を控えとし、当該医療機関で保管する。

- (5) 検査機関は、検査の結果、異常あるいは異常の疑いがあると判定したものについては、直ちに県及び検査を依頼した医療機関に対し、電話等により迅速かつ的確にその内容を連絡するとともに実証事業検査結果通知書により通知するものとする。なお、同検査結果通知書の様式は、県と検査機関が協議の上、別途定めるものとする。

連絡を受けた県は、速やかに保健所に通知する。

保健所は、採血を行った医療機関と緊密な連携をとるとともに当該新生児の保護者に対し、家庭訪問等により精査医療機関への受診を勧奨する。

- (6) 検査機関は、検査の結果、特に異常を認めなかったものについては、県に報告し、県から当該医療機関に通知するものとする。
- (7) 検査機関は、検査を実施した検体について、異常を認めなかった検体については冷蔵で検査日の属する年度の翌年度から2年間、異常を認めた検体については冷凍で検査日の属する年度の翌年度から5年間、それぞれ保管することとする。

8 費用

(1) 費用の請求

検査機関は、検査に要する費用を、委託契約により定めた料金により知事に請求するものとする。

(2) 費用の請求手続

検査機関は、当該月分の検査実施状況を調査票 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業（SCID と SMA）（別添様式3）に取りまとめ、翌月10日までに知事に提出し、業務委託の完了検査を受ける。

県から業務委託の完了検査及び再検査の合格の通知を受けたときは、県に対し業務委託料の支払を実証事業委託料請求書（別添様式4）により請求するものとする。

9 説明書及び同意書の配布

県は説明書及び同意書を医療機関に対して配布する。

10 精度管理

県は、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、関係者に対し必要な措置を行うものとする。

11 周知徹底

県及び市町村は、先天性代謝異常等検査事業と同様に本事業が円滑に実施できるように医療機関に対し積極的な協力を求めるとともに、本事業の意義が妊産婦等に十分理解されるよう、あらゆる機会を利用して、周知徹底を図るものとする。

12 経費

- (1) 検査料は、公費負担とする。
- (2) 採血料及び検体の送付に要する費用は、自己負担とする。

附 則

この要綱は、令和6年9月13日から実施する。

附 則

この要綱による改正後の新生児マススクリーニング検査に関する実証事業実施要綱の規定は、令和7年4月1日から施行する。

※実際のサイズはA6

【別添様式2】

鹿児島県新生児マススクリーニング検査実証事業 同意書

鹿児島県知事 様

ふりがな
(子の氏名) _____ (性別) 男 ・ 女

(生年月日) 令和 _____ 年 _____ 月 _____ 日

私はこの実証事業に参加するにあたり、説明書に記載されている項目等について、十分な説明を受けました。内容を理解し了承しましたので、この実証事業に参加することについて同意します。

(同意日): 令和 _____ 年 _____ 月 _____ 日

ふりがな
保護者氏名 (母の氏名) _____

〒
住 所

(住民登録をしているところ)

電話番号

※里帰り出産の人は、帰省先もあわせて記入してください。

〒
里帰り先住所 (_____ 方)
電話番号

精密検査が必要となった場合は、適切な検査・治療が受けられるように、実証事業に係る精密検査結果を採血医療機関、検査機関、精密検査実施医療機関、関係自治体が情報共有することに

(同意します ・ 同意しません)

(医療機関記載欄)

医療機関
名称及び代表者氏名
所在地
電話番号

【別添様式4】

新生児マススクリーニング検査実証事業
委託料請求書

一金 _____ 円

(実績) 件 × 円 = 円

ただし、 _____ 年 _____ 月分の新生児マススクリーニング検査実証事業
委託料として上記のとおり請求します。

年 月 日

〔検査機関〕

所在地
名称
代表者氏名

印

鹿児島県知事 殿

口座振替申出表示	
金融機関の名称	
預金の種類	
口座番号	
口座名義	