

事務連絡  
令和5年12月28日

各 

都道府県
指定都市

 母子保健主管部（局）御中

こども家庭庁成育局母子保健課

新生児マススクリーニング検査に関する実証事業に係る  
外部精度管理について

母子保健行政の推進については、かねてより格段の御配意を賜り、深く感謝申し上げます。

さて、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。）については、「母子保健医療対策総合支援事業（令和5年度補正予算分）の実施について」（令和5年12月28日こ成母第375号こども家庭庁成育局長通知）において、令和5年度の実施に係る実証事業の実施要綱をお示ししたところです。

一方、先天性代謝異常等検査における精度管理については、新生児マススクリーニング検査における異常の発見漏れ（偽陰性）や疑い症例の過剰な拾い上げ（偽陽性）を防止するために必須であり、「先天性代謝異常等検査の実施について」（平成30年3月30日子母発0330第2号厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知）において、別紙のとおり通知しているところです。当該実証事業の対象となる2疾患（重症複合免疫不全症及び脊髄性筋萎縮症）は現行の検査方法（タンデムマス法等）とは異なる検査方法（定量PCR法）で実施されますが、精度管理が重要であることは変わりなく、実証事業を令和6年度に繰り越した場合における、令和6年度の実証事業に参加する実施主体には、今後、実施要綱を改正した上で、精度管理の実施を求める予定としております。各都道府県等におかれては、十分御了知の上、御対応いただきますようお願いいたします。

## 別紙

### 先天性代謝異常等検査の実施について（抄）

#### 7 精度管理の実施

実施主体は、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次に掲げる事項を委託して行い、その結果に基づき、検査機関に対し、必要な指導を行うものとする。また、外部精度管理を実施する他に内部精度管理を実施するように努めること。

- ア 検査に関する精度の維持向上を図るための精度管理試験
- イ 必要な技術指導及び研修
- ウ その他精度管理上必要なもの