

## 平成 23 年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング検査 年間患者発見率

検査 2 科先天性代謝異常係

先天性代謝異常症マス・スクリーニングは、重大な精神的、身体的障害の発現を早期発見・早期治療で予防することを目的としています。この検査は、我が国の新生児全員を対象とした国の事業であり、当検査センターでは広島県内分を全面受託しております。

### 【平成23年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング】

対象	疾患名	精密検査 依頼人数	精検結果		患者発見率	
			診断名	人数	広島県	全国 <sup>※</sup>
広島県下の 新生児 26,480人 (初回受診)	ガラクトース血症	21	ガラクトース血症	—	—	1/49,500
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症 正常	13 8		
	フェニルケトン尿症	2	フェニルケトン尿症	1	1/26,480	1/94,900
			軽症高フェニルアラニン血症	1		
	ホモシステニン尿症	0	ホモシステニン尿症	—	—	1/284,800
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	—	—	1/569,600
先天性副腎過形成症	4	先天性副腎過形成症 塩喪失型	4	1/6,620	1/15,600	
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	75	クレチン症	17	1/883	1/1,800	
		クレチン症疑い	13			
		一過性甲状腺機能低下症	7			
		乳児一過性高TSH血症 正常	35 3			

※平成22年度全国患者発見率…厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調査から

◆当検査センターでは以下のパイロットスタディーに協力しています◆

【タンDEM質量計による新しいマス・スクリーニング】  
福井大学にて研究中

対象	精密検査 依頼人数	精検結果	
		診断名	人数
検査 希望者 24,100人	7	重症型メチルマロン酸血症	1
		正常	6

【ファミリー病マス・スクリーニング】  
※平成24年3月末をもって終了

対象	精密検査 依頼人数	精検結果	
		診断名	人数
検査 希望者 22,831人	6	ファミリー病疑い	6

当検査センターでは、検査の結果、「要精密検査」となった児が適切な治療を受け、フォローアップされていることを確認するために、追跡調査も行っています。また、広島大学病院小児科と密接な連携をはかり、迅速な対応ができるような体制をとっています。