

**平成24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24年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング】

対象	疾患名	要精密検査人数	精検結果		患者発見率	
			診断名	人数	広島県	全国※
広島県下の新生児 25,821人 (初回受診)	ガラクトース血症	27	ガラクトース血症Ⅱ型	1	1/25,821	1/48,400
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症 正常	11 15		
	フェニルケトン尿症	2	フェニルケトン尿症	—	—	1/55,700
			高フェニルアラニン血症(★) 軽症高フェニルアラニン血症	1 1		
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	—	—	1/371,000
	メーブルシロップ尿症	1	メーブルシロップ尿症	—	—	1/556,500
			正常(★)	1		
	先天性副腎過形成症	4	先天性副腎過形成症 塩喪失型	2	1/12,910	1/18,000
			正常	2		
	甲状腺機能低下症 (クレチン症)	51	クレチン症 クレチン症疑い	18 6	1/1,075	1/1,900
一過性甲状腺機能低下症 乳児一過性高 TSH 血症 死亡 正常			4 20 1 2			
その他の代謝異常症			—	—	—	
脂肪酸代謝異常症			—	—	—	
平成25年 2月～ 4,120人 (初回受診)	4	一過性低カルニチン血症(★) 正常(★)	1 3			

※平成23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
(★はタンデムマスにより要精密検査となった児)

当検査センターでは、平成25年1月まで福井大学医学部附属病院小児科のパイロットスタディに広島県内分の検体を提出し協力していました。

スクリーニング名・対象	要精密検査人数	精検結果	
		診断名	人数
タンデムマスによるマス・スクリーニング 検査希望者 19,694人	3	正常	3

平成24年度はガラクトース血症1名、先天性副腎過形成症2名、クレチン症（疑い含む）24名の患児の診断につながり、広島大学病院小児科等で適切な治療が行われています。