

平成20年度

## 先天性代謝異常症マス・スクリーニング検査 年間集計報告

検査科先天性代謝異常部門

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20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 26,579人 (初回受診)	ガラクトース血症	24	ガラクトース血症 I型ヘテロ	1	1/26,579	1/36,500
			門脈異常による一過性ガラクトース血症	2		
			正常	21		
	フェニルケトン尿症	0	フェニルケトン尿症	-	-	1/61,400
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	-	-	1/233,300
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	-	-	1/583,400
先天性副腎過形成症	3	先天性副腎過形成症 塩喪失型	正常	2	1/13,289	1/15,400
			正常	1		
			クレチン症	30	1/759	1/2,000
			クレチン症疑い	5		
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	88	一過性甲状腺機能低下症 乳児一過性高TSH血症	死亡	2		
			正常	35		
			正常	2		
			正常	7		
			未報告	7		

※平成19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

### 【タンデム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 24,288人	0	(該当者なし)	

### 【ファブリー病マス・スクリーニング】

熊本大学にて研究中

対象	精密検査 依頼人数	精検結果	
		診断名	人数
検査 希望者 22,386人	3	ファブリー病 ファブリー病疑い	1 2

当検査センターでは、検査の結果「要精密検査」となった児に対して、その児が適切な治療を受けフォローアップされているかを知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。