

平成 21 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21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**
広島県下の 新生児 26,614人 (初回受診)	ガラクトース血症	14	ガラクトース血症	—	—	1/43,100
			門脈異常による一過性ガラクトース血症 正常	2 12		
	フェニルケトン尿症	1	フェニルケトン尿症	—	—	1/48,500
			高フェニルアラニン血症	1		
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	—	—	1/1,163,200
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	—	—	1/581,600
先天性副腎過形成症	1	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1	1/26,614	1/23,700	
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	90	クレチン症	24	1/783	1/1,900	
		クレチン症疑い	10			
		一過性甲状腺機能低下症	20			
		乳児一過性高TSH血症 正常	27 9			

※平成20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 24,174人	5	軽症型メチルマロン酸血症	1
		複合カルボキシラーゼ欠損症疑い	1
		正常	3

#### 【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 22,744人	6	ファブリー病	1
		ファブリー病疑い	5

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。