

## 平成 22 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22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 26,425人 (初回受診)	ガラクトース血症	20	ガラクトース血症 II 型か III 型のヘテロ疑い	4	1/6,606	1/60,000	
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症	3			
			正常	13			
	フェニルケトン尿症	0	フェニルケトン尿症	—	—	1/67,100	
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	—	—	—	
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	—	—	—	
先天性副腎過形成症	2	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1	1/26,425	1/19,000		
		正常	1				
		クレチン症	16 } 11 }			1/978	1/1,800
		クレチン症疑い					
		一過性甲状腺機能低下症	9				
乳児一過性高TSH血症	49						
異所性甲状腺炎の疑い	1						
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	95	正常	6				
		未報告	3				

※平成21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 24,015人	5	シトリン欠損症疑い	1
		正常	4

#### 【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 22,973人	4	ファブリー病	2
		ファブリー病保因者	1
		正常	1

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。