

平成25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た、わが国の新生児全員を対象とした国の事業です。当検査センターでは広島県内分を全面受託しており、平成25年2月よりタンデムマス法の導入に伴い対象疾患が拡大されました。

【平成25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 | 精密検査結果 | | 患者発見率 | |
|-------------------------------|------------|------------------------------|------------------------|---------|----------|-----------------|
| | | | 診断名 | 人数 | 広島県 | 全国 [*] |
| 広島県下の新生児 25,317人 (初回受診) | ガラクトース血症 | 41 | ガラクトース血症Ⅱ型 | 2 | 1/5,063 | 1/60,800 |
| | | | ガラクトース血症Ⅲ型保因者 | 3 | | |
| | | | 門脈異常による一過性高ガラクトース血症(*) | 15 | | |
| | | | 正常(◆) | 21 | | |
| | フェニルケトン尿症 | 2 | フェニルケトン尿症 | 0 | — | 1/54,800 |
| | | | 軽症高フェニルアラニン血症 | 2 | | |
| | ホモシスチン尿症 | 2 | ホモシスチン尿症 | 0 | — | 1/1,095,200 |
| | | | 持続性高メチオニン血症 | 2 | | |
| | メープルシロップ尿症 | 1 | メープルシロップ尿症 | 0 | — | 1/365,100 |
| | | | 正常 | 1 | | |
| 先天性副腎過形成症 | 7 | 先天性副腎過形成症 塩喪失型 | 5 | 1/5,063 | 1/15,600 | |
| | | 正常 | 2 | | | |
| 甲状腺機能低下症 (クレチン症) | 66 | クレチン症(*) (◆) | 16 4 | 1/1,265 | 1/1,700 | |
| | | クレチン症疑い | | | | |
| | | 一過性甲状腺機能低下症 | 4 | | | |
| | | 乳児一過性高TSH血症 | 40 | | | |
| その他の代謝異常症 | 24 | 正常 | 2 | | | |
| | | イソ吉草酸血症 | 1 | 1/5,063 | 1/43,800 | |
| | | 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症疑い | 1 | | | |
| | | 全身性カルニチン欠乏症疑い | 2 | | | |
| | | CPT-2欠損症保因者 | 1 | | | |
| 正常 | 19 | | | | | |

*は同じ児
◆は同じ児

※平成24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

平成25年度はガラクトース血症2名、先天性副腎過形成症5名、クレチン症20名（疑いを含む）等が診断され、広島大学病院小児科等での適切な診療につながっています。