

平成26年度

先天性代謝異常症等マススクリーニング 年間患者発見率

検査科先天性代謝異常係

先天性代謝異常症等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。わが国では1977年（昭和52年）から、厚生省（現厚生労働省）児童家庭局母子衛生課長通知に基づき、新生児全員を対象に実施されています。実施主体は地方自治体で、当検査センターは広島県と広島市から委託を受け検査を実施しています。

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 24,875人 (初回受診)	ガラクトース血症	35	ガラクトース血症Ⅱ型疑い	1	1/24,875	1/31,200
			ガラクトース血症Ⅲ型保因者	2		
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症 正常（*）	10 22		
	フェニルケトン尿症	3	フェニルケトン尿症	0	—	1/43,600
			軽症高フェニルアラニン血症	3		
	ホモシスチン尿症	1	ホモシスチン尿症	0	—	1/272,700
			メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ 欠損症保因者	1		
	メーブルシロップ尿症	1	メーブルシロップ尿症	0	—	1/363,600
			正常	1		
	先天性副腎過形成症	9	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1	1/24,875	1/15,800
正常（◆）			8			
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	88	クレチン症（*）	36 5	1/606	1/1,700	
		クレチン症疑い				
		一過性甲状腺機能低下症 乳児一過性高TSH血症 正常（◆）	6 34 7			
その他の代謝異常症	30	軽症型プロピオン酸血症	2	1/12,437	1/23,700	
		CPT-2欠損症保因者	1			
		シトルリン血症Ⅰ型保因者	3			
		VLCAD 欠損症保因者 正常	1 23			

*は同じ児
◆は同じ児

※平成25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26年度はガラクトース血症1名、先天性副腎過形成症1名、クレチン症41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。