

平成27年度 先天性代謝異常症等マススクリーニング検査 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 24,453人 (初回受診)	ガラクトース血症	28	ガラクトース血症	—	—	1/44,800
			ガラクトース血症Ⅲ型保因者	1		
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症	4		
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症	1		
			正常	22		
	フェニルケトン尿症	3	フェニルケトン尿症	—	—	1/119,500
			軽症高フェニルアラニン血症 正常（◆）	2 1		
	ホモシスチン尿症	1	ホモシスチン尿症	—	—	1/1,075,600
			精査中	1		
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	0	—	—
先天性副腎過形成症	7	先天性副腎過形成症 塩喪失型	3	1/8,151	1/22,400	
		正常	4			
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	65	クレチン症 クレチン症疑い	34 1	1/698	1/1,800	
		一過性甲状腺機能低下症 乳児一過性高 TSH 血症（◆）	6 24			
◆は同じ児	その他の代謝異常症	21	3-メチルクロトニルグリシン尿症	1	1/4,890	1/18,800
			MCAD 欠損症（軽症型含む）	2		
			シトルリン血症 I 型	1		
			シトルリン欠損症	1		
			正常（◆） 精査中	15 1		

※平成26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27年度は先天性副腎過形成症3名、クレチン症35名（疑いを含む）、3-メチルクロトニルグリシン尿症等が診断され、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。