

平成28年度

## 先天性代謝異常等マススクリーニング 年間精密検査報告

検査科生化・免疫係（先天性代謝異常担当）

先天性代謝異常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。

平成28年度の受検者数は23,390人で、精密検査の対象となったのは111人でした。精密医療機関（広島大学病院小児科等）での診断の結果、下表のとおり患児が発見されております。

マススクリーニング開始以来メープルシロップ尿症の患児は発見されていませんでしたが、昨年度初めて発見されました。

対象疾患名	精密検査対象人数	精密検査結果	
		診断名	人数
ガラクトース血症	26	ガラクトース血症	0
		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	3
		正常	18
フェニルケトン尿症	0	フェニルケトン尿症	0
ホモシスチン尿症	1	ホモシスチン尿症	0
		メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症疑い	1
メープルシロップ尿症	3	軽症メープルシロップ尿症	1
		正常	2
先天性副腎過形成症	3	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1
		正常	2
先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	64	クレチン症	31
		クレチン症疑い	1
		一過性甲状腺機能低下症	1
		乳児一過性高 TSH 血症	26
		持続性高 TSH 血症	1
正常	4		
その他の代謝異常症	14	VLCAD 欠損症（軽症含む）	2
		最軽症型プロピオン酸血症	1
		VLCAD 欠損症保因者	1
		VLCAD 欠損症保因者疑い	1
		MCAD 欠損症保因者疑い	1
		ビタミン B <sub>12</sub> 欠乏症	1
		ビタミン B <sub>12</sub> 代謝異常症疑い	1
		正常	6

### 先天性代謝異常等マススクリーニング 過去5年間における発見患者数

対象疾患名	受検者数(人)					合計 126,946
	平成23年度 26,480	平成24年度 25,821	平成25年度 25,317	平成26年度 24,875	平成27年度 24,453	
ガラクトース血症Ⅱ型		1	2			3
フェニルケトン尿症	1					1
ホモシスチン尿症						
メープルシロップ尿症						
先天性副腎過形成症 塩喪失型	4	2	5	1	3	15
先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)	17	18	16	36	34	121
シトルリン血症1型					1	1
シトルリン欠損症					1	1
アルギニノコハク酸尿症						
メチルマロン酸血症	1					1
プロピオン酸血症(軽症型含む)				2		2
イソ吉草酸血症			1※			1
3-メチルクロトニルグリシン尿症					1	1
ヒドロキシメチルグルタル酸血症						
複合カルボキシラーゼ欠損症						
グルタル酸血症1型						
MCAD 欠損症(軽症型含む)					2	2
VLCAD 欠損症						
TFP 欠損症						
CPT-1欠損症						
CPT-2欠損症						

先天性副腎過形成症と先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）は毎年患児が発見されています。広島県は全国に比べ先天性甲状腺機能低下症が多く発見される傾向にあります。その他の疾患は全国とほぼ同様の割合で発見されています。

※平成25年度においては、イソ吉草酸血症は国内で唯一発見されました。