

平成29年度 先天性代謝異常等マススクリーニング 年間患者発見率

検査科生化・免疫係（先天性代謝異常担当）

前述のとおり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29年度の受検者数は22,784人で、精密検査の対象となったのは120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。

昨年度は、タンデムマスによるマススクリーニング導入後、3人目のMCAD欠損症が発見されました。

平成29年度 先天性代謝異常等マススクリーニング 年間集計

対象	疾患名	精密検査 依頼人数	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 22,784人 (初回受検)	ガラクトース血症	21	ガラクトース血症	0	—	1/110,200
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症	5		
			正常	16		
	フェニルケトン尿症	3	フェニルケトン尿症	1	1/22,784	1/43,100
			軽症高フェニルアラニン血症	2		
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	0	—	1/495,800
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	0	—	1/198,300
	先天性副腎過形成症	7	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1	1/22,784	1/16,000
			正常	6		
	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	74	クレチン症	24	1/949	1/1,600
			クレチン症疑い	1		
			一過性甲状腺機能低下症	3		
			乳児一過性高 TSH 血症	37		
正常			3			
その他の代謝異常症	15	精査中	6			
		軽症型プロピオン酸血症	1	1/11,392	1/25,426	
		MCAD 欠損症	1			
		正常	9			
		精査中	4			

※平成28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

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)						
	平成24年度	平成25年度	平成26年度	平成27年度	平成28年度	合計	
	25,821	25,317	24,875	24,453	23,390	123,856	
ガラクトース血症Ⅱ型	1	2				3	
フェニルケトン尿症							
ホモシスチン尿症							
メープルシロップ尿症(軽症型含む)					1	1	
先天性副腎過形成症 塩喪失型	2	5	1	3	1	12	
先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)	18	16	36	34	31	135	
その他の代謝異常症	シトルリン血症Ⅰ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						
	プロピオン酸血症(軽症型含む)			2		1	3
	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(軽症型含む)					2	2
	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。

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、平成28年度に初めて発見されました。