

平成30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)

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、新生児全員を対象に実施されています。当検査センターは広島県と広島市から委託を受け、現在は20疾患を対象に検査を実施しています。

平成30年度の受検者数は21,662人で、精密検査の対象となったのは106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、早期発見につながっています。

クレチン症は全国平均より多めに発見されていますが、過去10年間の広島県での発見率と同じ傾向です。

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 21,662人 (初回受検)	ガラクトース血症	17	ガラクトース血症	0	—	1/35,700
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症	4		
			門脈大循環シャント	1		
			G6PD 欠損症	1		
			正常(★)	11		
	フェニルケトン尿症	0	フェニルケトン尿症	0	—	1/48,200
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	0	—	1/481,500
	メーブルシロップ尿症	0	メーブルシロップ尿症	0	—	—
	先天性副腎過形成症	1	先天性副腎過形成症 塩喪失型	0	—	1/19,300
			正常	1		
★には同じ児が含まれます (1名)	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	67	クレチン症	25	1/866	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	31		
			正常(★)	4		
			精査中	3		
その他の代謝異常症	22	VLCAD 欠損症保因者	3	—	—	
		VLCAD 欠損症保因者疑い	1			
		コバラミン代謝異常症保因者疑い	1			
		正常	14			
		精査中	3			

斜線は統計データなし

※平成29年度全国患者発見率…厚生労働省子ども家庭局母子保健課調査から