

# 令和元年度 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）

令和元年度の先天性代謝異常等マススクリーニング年間患者発見率を報告いたします。

当検査センターは広島県と広島市から委託を受け、広島県内で出生した全ての新生児のスクリーニング検査を実施しています。

令和元年度の受検者数は20,761人で、精密検査の対象となったのは95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。

ガラクトース血症は従来Ⅰ～Ⅲ型に分類されていましたが、2018年からⅣ型が新たに加わりました。このガラクトースⅣ型が昨年度、広島でも発見されました。

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 20,761人 (初回受検)	ガラクトース血症	11	ガラクトース血症Ⅳ型	1	1/20,761	1/34,300
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症(★)	1		
			胆道閉鎖症	1		
			正常	7		
			精査中	1		
	フェニルケトン尿症	7	フェニルケトン尿症	0	—	1/61,700
			軽症高フェニルアラニン血症	7		
	ホモシスチン尿症	1	ホモシスチン尿症	0	—	—
			メチオニントランスフェラーゼ欠損症	1		
	メーブルシロップ尿症	2	メーブルシロップ尿症	0	—	—
			正常	2		
	先天性副腎過形成症	4	先天性副腎過形成症 塩喪失型	2	1/10,380	1/13,400
			正常	1		
			精査中	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)	56	クレチン症(★)	26	1/798
クレチン症疑い				2		
一過性甲状腺機能低下症				8		
乳児一過性高TSH血症				17		
正常				3		
その他の代謝異常症	15	軽症プロピオン酸血症	1	1/20,761	1/46,300	
		VLCAD欠損症保因者	1			
		VLCAD欠損症保因者疑い	1			
		ミトコンドリア病疑い	1			
		ピオチン欠乏症疑い	1			
		正常	10			

※平成30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