

令和2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2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2年度の受検者数は19,834人で、精密検査の対象となったのは112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。

希少疾患のCPT-1欠損症とMCAD欠損症の患児が発見されました。なお、MCAD欠損症の児は2017年に発見された患児の同胞児でした。

＜令和2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 19,834人 (初回受検)	ガラクトース血症	19	ガラクトース血症	0	—	1/26,300
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症	6		
			胆道閉鎖症	1		
			正常	12		
	フェニルケトン尿症	0	フェニルケトン尿症	0	—	1/44,600
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	0	—	1/178,500
	メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	0	—	1/892,700
	先天性副腎過形成症	4	先天性副腎過形成症	0	—	1/16,200
			正常	4		
	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	74	クレチン症	25	1/794	1/1,400
			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	30		
			正常	4		
	その他の代謝異常症	15	精密検査中	5		
CPT-1欠損症			1	1/19,834	1/446,400	
MCAD欠損症			1	1/19,834	1/99,200	
VLCAD欠損症保因者			2			
VLCAD欠損症保因者疑い			1			
MCG保因者			1			
正常	9					

※令和元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