

令和 3 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 3 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 3 年度の実験者数は 19,159 人で、精密検査の対象となったのは 113 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。早期に治療を行わないと致死的な経過をたどる可能性が高い先天性副腎過形成症の患児が 3 名発見され、全国と比べ高い発見率となりました。

＜令和 3 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 19,159人 (初回受検)	ガラクトース血症	26	ガラクトース血症	0	—	1/35,500
			静脈管閉鎖遅延による一過性高ガラクトース血症	9		
			肝前性門脈閉鎖症	1		
			正常	16		
	フェニルケトン尿症	3	フェニルケトン尿症	0	—	1/27,500
			軽症高フェニルアラニン血症	3		
	ホモシスチン尿症	0	ホモシスチン尿症	0	—	1/212,800
	メーブルシロップ尿症	0	メーブルシロップ尿症	0	—	1/851,200
	先天性副腎過形成症	4	先天性副腎過形成症	3	1/6,386	1/19,800
			正常	1		
	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)	68	クレチン症	20	1/958	1/1,300
			一過性甲状腺機能低下症	5		
			乳児一過性高 TSH 血症	30		
			正常	6		
			精査中	5		
	その他の代謝異常症	14	VLCAD 欠損症保因者	1		
MCG 保因者			1			
正常			12			

※令和 2 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