

平成25年度

## 先天性代謝異常症マス・スクリーニング検査 年間患者発見率

検査 2科先天性代謝異常係

先天性代謝異常症マス・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た、わが国の新生児全員を対象とした国の事業です。当検査センターでは広島県内分を全面受託しており、平成25年2月よりタンデムマス法の導入に伴い対象疾患が拡大されました。

### 【平成25年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング】

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 <sup>*</sup>
広島県下の新生児 25,317人 (初回受診)	ガラクトース血症	41	ガラクトース血症Ⅱ型	2	1/5,063	1/60,800
			ガラクトース血症Ⅲ型保因者	3		
			門脈異常による一過性高ガラクトース血症(*)	15		
			正常(◆)	21		
	フェニルケトン尿症	2	フェニルケトン尿症	0	—	1/54,800
			軽症高フェニルアラニン血症	2		
	ホモシスチン尿症	2	ホモシスチン尿症	0	—	1/1,095,200
			持続性高メチオニン血症	2		
	メープルシロップ尿症	1	メープルシロップ尿症	0	—	1/365,100
			正常	1		
先天性副腎過形成症	7	先天性副腎過形成症 塩喪失型	5	1/5,063	1/15,600	
		正常	2			
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	66	クレチン症(*) (◆)	16 4	1/1,265	1/1,700	
		クレチン症疑い				
		一過性甲状腺機能低下症	4			
		乳児一過性高TSH血症	40			
その他の代謝異常症	24	正常	2	1/5,063	1/43,800	
		イソ吉草酸血症	1			
		3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症疑い	1			
		全身性カルニチン欠乏症疑い	2			
		CPT-2欠損症保因者	1			
正常	19					

\*は同じ児  
◆は同じ児

※平成24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

平成25年度はガラクトース血症2名、先天性副腎過形成症5名、クレチン症20名（疑いを含む）等が診断され、広島大学病院小児科等での適切な診療につながっています。