

## 平成17年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング検査 年間集計報告

先天性代謝異常検査室

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ています。この検査は、我が国の新生児全員を対象とした行政の事業であり、当検査センターでは広島県内分を全面受託しております。そのため、この集計は直近の保健事業を把握する貴重な資料となりますので、この紙面にてご紹介させていただきます。

### 【先天性代謝異常症マス・スクリーニング】

対象：広島県下の新生児 平成17年度 25,531人（初回受診）

（疾患名） 検査項目	精密検査 依頼人数	結果	人数	広島県 患者率	全国 患者率※
（ガラクトース血症） ガラクトース Gal-1-PUT活性	46人	ガラクトース血症Ⅰ型ヘテロ保因者	4	1/3,647	1/36,300
		ガラクトース血症Ⅲ型	1		
		ガラクトース血症Ⅲ型ヘテロ保因者	2		
		門脈異常によるガラクトース血症	4		
		シトリン欠損症によるガラクトース血症	1		
		正常	34		
（フェニルケトン尿症） フェニルアラニン	1人	フェニルケトン尿症	1	1/25,531	1/64,500
（ホモシスチン尿症） メチオニン	0人			-	1/387,100
（メーブルシロップ尿症） ロイシン	0人			-	1/387,100
（副腎過形成症） 17-OHP	4人	先天性副腎過形成症 塩喪失型	3	1/8,510	1/23,100
		正常	1		
（甲状腺機能低下症） TSH	72人	クレチン症	(3か月後) 33	1/709	1/2,000
		クレチン症疑い	3		
		一過性甲状腺機能低下症	6		
		乳児一過性高TSH血症	15		
		新生児バセドウ病	2		
		死亡	1		
正常	12				

※平成16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

### 【タンデム質量分析計を用いたマス・スクリーニング】

- 対象 象：広島県下の新生児（希望者）
- 検査同意者数：20,423人
- 患者 数：1人 軽症型プロピオン酸血症