

平成 18 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国の事業であり、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18年度 26,521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	24人	ガラクトース血症 門脈異常による一過性ガラクトース血症 正常	- 4 20	-	1/35,000
(フェニルケトン尿症) フェニルアラニン	0人		-	-	1/62,100
(ホモシスチン尿症) メチオニン	0人		-	-	1/279,600
(メープルシロップ尿症) ロイシン	0人		-	-	1/186,400
(副腎過形成症) 17-OHP	2人	先天性副腎過形成症 塩喪失型	2	1/13,260	1/17,500
(甲状腺機能低下症) TSH	89人	クレチン症 クレチン症疑い 一過性甲状腺機能低下症 一過性甲状腺機能亢進症 乳児一過性高TSH血症 正常	(3か月後) 28 6 7 1 33 14	1/780	1/2,000

※平成17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：22,737人
- 患者 数：2人（軽症型ケトチオラーゼ欠損症、シトリン欠損症）

【ファブリー病スクリーニング】

- 対象 象：広島県下の新生児 ※希望者
- 検査同意者数：8,807人
- 患者 数：0人