

## 平成19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。

### 【平成19年度 先天性代謝異常症マス・スクリーニング】

対象	疾患名	精密検査 依頼人数	精検結果		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 26,864人 (初回受診)	ガラクトース血症	32	ガラクトース血症	—	—	1/41,400
			門脈異常による一過性ガラクトース血症	8		
			正常	24		
	フェニルケトン尿症	3	フェニルケトン尿症	—	—	1/68,100
			高フェニルアラニン血症	1		
			死亡	1		
ホモシスチン尿症	1	ホモシスチン尿症	—	—	1/231,700	
		死亡	1			
メープルシロップ尿症	0	メープルシロップ尿症	—	—	—	
副腎過形成症	1	先天性副腎過形成症 塩喪失型	1	1/26,864	1/20,000	
甲状腺機能低下症 (クレチン症)	104	クレチン症	26	1/814	1/2,000	
		クレチン症疑い	7			
		一過性甲状腺機能低下症	3			
		乳児一過性高TSH血症	42			
		死亡	1			
		正常	11			
未報告	14					

※平成18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

◆当検査センターでは以下のパイロットスタディーに協力しています◆

#### 【タンDEM質量分析計を用いたマス・スクリーニング】

福井大学にて研究中

対象	精密検査 依頼人数	精検結果	
		診断名	人数
検査 希望者 24,142人	9	軽症グルタル酸血症Ⅱ型	1
		プロピオン酸血症	1
		カルニチントランスポータ異常症	1
		OTC欠損症	1
		死亡	1
		正常	4

#### 【ファブリー病スクリーニング】

熊本大学にて研究中

対象	精密検査 依頼人数	精検結果	
		診断名	人数
検査 希望者 20,678人	7	ファブリー病	4
		ファブリー病疑い	2
		死亡	1

当検査センターでは、検査の結果「要精密検査」となった児に対して、その児が適切な治療を受けフォローアップされているかを知るために追跡調査も行っています。また、広島大学病院小児科と密接な連携をはかり、迅速な対応ができるような体制をとっています。