

## 10 先天性代謝異常症等検査

## 1 概 要

## 1] 目 的

疾患の早期発見と障害発生の予防を目的に県からの受託により検査を実施

## 2] 対 象

栃木県内で出生した新生児のうち、この検査を希望する者

## 3] 対象疾患

アミノ酸代謝異常症5疾患、有機酸代謝異常症7疾患、脂肪酸代謝異常症5疾患、糖代謝異常症1疾患、先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症の合計20疾患

## 4] 検査方法

先天性代謝異常等検査実施要領に定められた検査方法に基づいて行い、アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症はタンデムマス法により実施した。また、糖代謝異常症はマイクロプレート酵素法、先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症はELISA法により実施した。

## 5] 判定基準

日本マススクリーニング学会が示す基準に準拠し判定した。

《令和2年度事業年報101頁掲載》

## 6] 精度管理

先天性代謝異常検査等精度の維持、向上を図るためにNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会が実施主体である先天性代謝異常等スクリーニング精度管理事業に参加した。

## 2 実施状況

栃木県内で出生した12,425人の新生児について検査を実施した。また、再検査は検査の結果、基準値を超えた児と低出生体重児について行った。内訳は表1の通りである。

表1 判定内訳

令和4年10月31日現在

対象疾患	一次検査			再検査			要精検	
	検査件数	正 常	要再検査	要精検	検査件数	正 常		要精検
アミノ酸代謝異常症	12,425	12,422	3	0	3	2	1	1
有機酸代謝異常症	12,425	12,419	6	0	6	5	1	1
脂肪酸代謝異常症	12,425	12,424	0	1	0	0	0	1
ガラクトース血症	12,425	12,386	39	0	39	37	2	2
先天性甲状腺機能低下症	12,425	12,345	77	3	77	76	1	4
先天性副腎過形成症	12,425	12,336	87	2	86	85	1	3
低出生体重児の2回採血	-	-	268	0	266	266	0	0