

10 先天性代謝異常等検査

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委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。

拡大スクリーニング検査実施

今年度、自治医科大学、獨協医科大学、済生会宇都宮病院との共同研究として、従来から実施している20項目に追加して、脊髄性筋萎縮症（SMA）と重症複合免疫不全症（SCID）の2疾患を追加項目とした”拡大スクリーニング検査”を実施した。

2 実施状況

表1 判定内訳

令和5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	11,323	11,323	0	0	0	0	0	0
有機酸代謝異常症	11,323	11,309	13	1	13	13	0	1
脂肪酸代謝異常症	11,323	11,321	0	2	0	0	0	2
ガラクトース血症	11,323	11,293	27	3	26	26	0	3
先天性甲状腺機能低下症	11,323	11,235	84	4	84	79	5	9
先天性副腎過形成症	11,323	11,231	91	1	91	87	4	5
低出生体重児の2回採血	-	-	238	0	238	238	0	0

表2 拡大スクリーニング判定内訳

令和5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
重症複合免疫不全症	10,738	10,726	9	3	9	8	1	4
脊髄性筋萎縮症	10,738	10,737	0	1	0	0	0	1

【年次推移】

	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度
検査件数	14,517	13,604	12,795	12,425	11,323