

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、先天性副腎過形成症、脊髄性筋萎縮症および重症複合免疫不全症の合計22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。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。また、脊髄性筋萎縮症および重症複合免疫不全症はPCR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。

昨年度、拡大スクリーニング検査として実施していた脊髄性筋萎縮症と重症複合免疫不全症の2疾患が今年度より公費スクリーニングに追加された。これにより、公費スクリーニングの対象疾患は従来から実施している20疾患から22疾患となった。

2 実施状況

表1 判定内訳

令和6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	10,670	10,667	3	0	3	2	1	1
有機酸代謝異常症	10,670	10,655	14	0	14	14	0	0
脂肪酸代謝異常症	10,670	10,670	0	0	0	0	0	0
ガラクトース血症	10,670	10,639	31	0	31	30	1	1
先天性甲状腺機能低下症	10,670	10,608	54	8	54	53	1	9
先天性副腎過形成症	10,670	10,573	95	2	94	92	2	4
重症複合免疫不全症	10,670	10,656	10	4	10	6	4	8
脊 髄 性 筋 萎 縮 症	10,670	10,670	0	0	0	0	0	0
低出生体重児の2回採血	－	－	232	0	231	231	0	0

【年次推移】

	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度
検査件数	13,604	12,795	12,425	11,323	10,670