

## 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。

## ○ライソゾーム病等スクリーニング検査の実施

今年度10月より、従来から実施している22疾患に追加して検査を希望した者を対象にライソゾーム病等スクリーニング検査のパイロットテストを実施した。対象疾患はムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ポンペ病、ファブリー病、副腎白質ジストロフィー症の5疾患とした。

## ○先天性代謝異常等検査における多胎児の再検査の実施

日本マススクリーニング学会のガイドラインにおいて、先天性代謝異常等検査における多胎児の再検査の必要性が示されたことを踏まえ、栃木県においても10月1日以降の出生児を対象に多胎児（ただし一卵性または性別一致の多胎児に限る）に対し、再検査を実施した。

## 2 実施状況

表1 判定内訳

令和7年10月31日現在

対象疾患	一次検査				再検査				
	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	10,047	10,042	5	0	5	3	2	2	
有機酸代謝異常症	10,047	10,026	21	0	21	20	1	1	
脂肪酸代謝異常症	10,047	10,046	0	1	0	0	0	1	
ガラクトース血症	10,047	10,016	31	0	31	30	1	1	
先天性甲状腺機能低下症	10,047	9,899	147*	1	147	146	1	2	
先天性副腎過形成症	10,047	9,961	86	0	86	82	4	4	
重症複合免疫不全症	10,047	10,029	16	2	16	14	2	4	
脊髄性筋萎縮症	10,047	10,046	0	1	0	0	0	1	
低出生体重児の2回採血	-	-	226	-	226	225	1	1	

\*先天性甲状腺機能低下症の要再検査は多胎児の2回目採血検査75件を含む

## 【年次推移】

	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度
検査件数	12,795	12,425	11,323	10,670	10,047