

(3)先天性代謝異常等検査の概要

令和5年度奈良県新生児マススクリーニング
ネットワーク会議資料

■合計検査件数及び検査項目別内訳

<令和4年度>

検査項目別内訳	初回検査(人) (受検者実人数)	再検査件数		要精検人数(人) (要精検実人数)	要精検率 (%)	疑われた疾患
		再検査依頼件数 (延べ件数)	再検査実施件数 (延べ件数)			
タンデムマス法	8,174	33	12	4	0.05	① フェニルケトン症 ② グルタル酸血症Ⅰ型 ③ フェニルケトン症 ④ 3-メチルクロトニルグリシン尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合カルボキシラーゼ欠損症
ガラクトース血症		25	24	4	0.05	ガラクトース血症 4件
先天性甲状腺機能低下症		172	167	11	0.13	先天性甲状腺機能低下症 11件
先天性副腎過形成		69	32	8	0.09	先天性副腎過形成 8件
令和4年度累計	8,174	299	235	27	0.33	延べ 27件

<令和3年度>

検査項目別内訳	初回検査(人) (受検者実人数)	再検査件数		要精検人数(人) (要精検実人数)	要精検率 (%)	疑われた疾患
		再検査依頼件数 (延べ件数)	再検査実施件数 (延べ件数)			
タンデムマス法	8,596	13	8	5	0.06	① 3-メチルクロトニルグリシン尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合カルボキシラーゼ欠損症 ② 3-メチルクロトニルグリシン尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合カルボキシラーゼ欠損症 ③ CPT-II欠損症 ④ シトルリン血症Ⅰ型 アルギノコハク酸尿症 ⑤ メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症
ガラクトース血症		23	23	1	0.01	ガラクトース血症 1件
先天性甲状腺機能低下症		162	159	10	0.12	先天性甲状腺機能低下症 10件
先天性副腎過形成		66	35	2	0.02	先天性副腎過形成症 2件
令和3年度累計	8,596	264	225	18	0.21	延べ 18件

<令和2年度>

検査項目別内訳	初回検査(人) (受検者実人数)	再検査件数		要精検人数(人) (要精検実人数)	要精検率 (%)	疑われた疾患
		再検査依頼件数 (延べ件数)	再検査実施件数 (延べ件数)			
タンデムマス法	8,563	13	12	3	0.03	① CPT-II欠損症 ② シトルリン血症Ⅰ型 アルギノコハク酸尿症 ③ フェニルケトン尿症
ガラクトース血症		21	21	2	0.02	ガラクトース血症 2件
先天性甲状腺機能低下症		138	135	16	0.19	先天性甲状腺機能低下症 16件
先天性副腎過形成		60	28	1	0.01	先天性副腎過形成症 1件
令和2年度累計	8,563	232	196	22	0.26	延べ 23件

- ・検査対象は県内出生児であり、他県在住の里帰り児を含む一方、奈良県在住であっても他県で出生した児は含まれない。
(検査機関報告からの集計(検査料金請求ベース)であり、以下の点に注意)
- ・【再採血(全検査を実施)】対象であった場合は、再検査基準に相当する検査項目があっても【再検査】には計上されず、【再採血】として計上。
- ・再検査実施数は 該当年度に実施した数であるため、前年度出生児(前年度に再採血を依頼)であって該当年度に検体提出されたものを含む。一方、該当年度に再採血依頼をも、検体提出が次年度になったものは含まれない。

■奈良県先天性代謝異常検査等実施状況について

(2023.08 奈良県健康推進課資料)

2022年度 (R4年度)	検査検体※1 (実人数)	要精密検査と された数	確定診断数 ※2
タンデムマス法	8,346(8,174)	4	3
ガラクトース血症	8,358(8,174)	4	1
先天性甲状腺機能低下症	8,501(8,174)	11	－
先天性副腎過形成	8,366(8,174)	8	1
計	33,571(8,174)	27	5

※1 検査検体数＝初回検査検体＋再採血検体＋再検査検体の合計

※2 県内主要4病院で確定診断を行った数の合計

2022年度(令和4年度) タンデムマス法精査理由
① フェニルケトン症
② グルタル酸血症I型
③ フェニルケトン症
④ 3-メチルクロトニルグリシノ尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合加齢に伴う欠損症

要精密検査とされた数について
・タンデムマス法4名のうち、確定診断3名、異常なし1名
・ガラクトース血症4名のうち、確定診断1名、異常なし3名
・先天性副腎過形成8名のうち、確定診断1名、異常なし4名、経過観察中1名 不明2名

2021年度 (R3年度)	検査検体※1 (実人数)	要精密検査と された数	確定診断 数 ※2
タンデムマス法	8,783(8,596)	5	2
ガラクトース血症	8,797(8,596)	1	0
先天性甲状腺機能低下症	8,933(8,596)	10	－
先天性副腎過形成	8,809(8,596)	2	1
計	35,322(8,596)	18	3

※1 検査検体数＝初回検査検体＋再採血検体＋再検査検体の合計

※2 県内主要4病院で確定診断を行った数の合計

2021年度(令和3年度) タンデムマス法精査理由
① 3-メチルクロトニルグリシノ尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合加齢に伴う欠損症
② 3-メチルクロトニルグリシノ尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 複合加齢に伴う欠損症
③ CPT-II欠損症
④ シトルリン血症I型 アルギノコハク酸尿症
⑤ メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症

2020年度 (R2年度)	検査検体※1 (実人数)	要精密検査と された数	確定診断数 ※2
タンデムマス法	9,298(9,113)	3	2
ガラクトース血症	9,292(9,113)	2	0
先天性甲状腺機能低下症	9,382(9,113)	16	－
先天性副腎過形成	9,325(9,113)	1	0
計	37,297(9,113)	22	2

※1 検査検体数＝初回検査検体＋再採血検体＋再検査検体の合計

※2 県内主要4病院で確定診断を行った数の合計

2020年度(令和2年度) タンデムマス法精査理由
① CPT-II欠損症
② シトルリン血症1型 アルギノコハク酸尿症
③ フェニルケトン尿症

■県内主要4病院※1における先天性代謝異常等疾患※2の患者数※3について

※1 奈良県立医科大学附属病院、奈良県総合医療センター、天理よろづ相談所病院、近畿大学奈良病院

※2 奈良県先天性代謝異常等検査対象疾患20疾患のうち、先天性甲状腺機能低下症を除く19疾患及びシトリン欠損症

※3 各病院の小児科の患者数

	疾患群	疾患番号	疾患名	2020年度		2021年度		2022年度	
				総患者数		総患者数		総患者数	
				総数	うち県内	総数	うち県内	総数	うち県内
一次 対象 疾患	アミノ酸代謝異常症	1	フェニルケトン尿症	3	1	1	1	3	3
		2	メープルシロップ尿症	3	3	3	3	3	3
		3	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0
		4	シトルリン血症 I 型	3	3	2	2	2	2
		5	アルギニノコハク酸尿症	0	0	0	0	0	0
	有機酸代謝異常症	6	メチルマロン酸血症	1	1	1	1	1	1
		7	プロピオン酸血症	4	3	4	4	5	5
		8	イソ吉草酸血症	0	0	0	0	0	0
		9	メチルクロニルグリシン尿症	0	0	0	0	0	0
		10	ヒドロキシメチルグリタル酸(HMG)血症	0	0	0	0	0	0
		11	複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0	0	0	0	0
		12	グルタル酸血症 I 型	0	0	0	0	1	1
	脂肪酸代謝異常症	13	中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症	1	1	1	1	1	1
		14	極長鎖アシルCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症	0	0	0	0	0	0
		15	三頭酵素(TFP)欠損症/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素(LCHAD)欠損症	0	0	0	0	0	0
		16	カルチニンパルミトイルトランスフェラーゼ I (CPT1)欠損症	0	0	0	0	0	0
		17	カルチニンパルミトイルトランスフェラーゼ II (CPT2)欠損症	2	2	2	2	2	2
	糖質代謝異常症	18	ガラクトース血症	1	0	1	1	1	1
	内分泌疾患	19	先天性副腎過形成症	14	14	10	10	12	12
二次 対象 疾患	アミノ酸代謝異常症	20	シトリン欠損症	12	11	12	11	12	11
医療機関別受診者数				42	39	37	36	43	42