

◇先天性代謝異常等検査事業について

母子保健法第5条及び第13条に基づき、フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常、先天性副腎過形成症及び先天性甲状腺機能低下症は、これを放置すると知的障害などの症状を来すので、新生児について血液によるマス・スクリーニング検査を行い、疾患を早期に発見することにより、後の治療とあいまって障害を予防することを目的とする。

先天性代謝異常等検査実施状況 平成25年4月～2月実績

マススクリーニング検査	9363件	
再検査数	346件	3.7%
再掲:タンデムマス再検査	81件	0.9%
精密検査数	14件	0.1%
要精密検査項目内訳		
その他の先天性代謝異常	2	
甲状腺機能低下	1	
クレチン症	8	
ホモシチン尿症	1	
ガラクトース血症	1	
フェニールケトン尿症	1	
計	14	

14件のうち、13件は、医療機関のみでフォロー実施。

14件のうち、1件は、医療機関及び保健所にてフォロー予

先天性代謝異常等検査事業 過去4年の要精査者数実績 (対象6疾患)

	H21年度	H22年度	H23年度	H24年度
要精査者数	30	41	34	21
フェニルケトン尿症	0	0	2	0
メーフルンロップ尿症	0	0	0	0
ホモシチン尿症	0	0	0	0
ガラクトース血症	5	5	2	3
先天性副腎過形成症	16	23	15	10
// 甲状腺機能低下症	9	13	15	8
初回検査者数	11,178	11,173	11,276	11,352