

【資料5-1】

子ども・福祉部 子育て支援課

先天性代謝異常等検査の実施状況

1. 先天性代謝異常等検査

「三重県先天性代謝異常等検査事業実施要綱」（別添1）により実施。平成25年3月以降に出生した児から、タンデムマス法を導入。

ガラクトース血症とタンデムマス法による17疾患を合わせた18疾患については三重県保健環境研究所、内分泌疾患（先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症）の2疾患については三重大学医学部で実施。

（参考資料）先天性代謝異常等検査の流れ

2. 平成29年度 先天性代謝異常等検査実施結果（別添2）

検査項目	検査検体数			検査成績報告数			
	初回受付 検体数	再検受付 検体数	検査延数	正常数	再採血数		要精密 検査数
					判定結果 によるもの	検体不備 によるもの	
Phe (累計)	13,595	172	13,767	13,732	6	25	4
Leu (累計)	13,595	167	13,762	13,737	0	25	0
Met (累計)	13,595	167	13,762	13,737	0	25	0
Gal (累計)	13,595	181	13,776	13,738	8	25	5
17-OHP (累計)	13,595	307	13,902	13,663	200	13	26
TSH (累計)	13,595	318	13,913	13,737	155	13	8
その他の 代謝異常 (累計)	13,595	204	13,799	13,726	39	25	9

3. CPT2欠損症検査について（別添3）

平成29年7月7日付け雇児母発0707第2号の厚生労働省課長通知によりCPT2欠損症が新たに新生児マススクリーニングの対象疾患に追加されました。これを受け、三重県でも、平成30年4月1日から検査対象に追加しました。

4. 検査機関の外部委託について（別添4）

三重県保健環境研究所において行われていたタンデムマス法（17疾患）及び酵素法（ガラクトース血症）、三重大学において行われていた先天性甲状腺機能低下症及び先天性副腎過形成症について、平成31年4月1日より一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センターに委託いたします。