

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

県内の新生児に対し、「三重県先天性代謝異常等検査事業実施要綱」により、先天性代謝異常等検査を実施している。先天性甲状腺機能低下症（TSH）、先天性副腎過形成症（17-OHP）、ガラクトース血症（Gal）、その他先天性代謝異常検査（17疾患）の合計20疾患を、無料で実施している。

2. 令和3年度 先天性代謝異常等検査実施結果

検査項目	検査検体数			要精密検査数
	初回受付 検体数	再検受付 検体数	検査総数	
先天性甲状腺機能 低下症(TSH)	11,955	691	12,646	29
先天性副腎過形成 症(17-OHP)	11,955	276	12,231	10
ガラクトース血症(Gal)	11,955	220	12,175	5
アミノ酸 代謝異常	11,955	173	12,128	2
有機酸 代謝異常	11,955	192	12,147	2
脂肪酸 代謝異常	11,955	170	12,170	3

3. その他

「重症複合性免疫不全症（SCID）」や「脊髄性筋萎縮症（SMA）」などの拡大マスキリング検査について、精密検査機関である三重大学小児科の体制整備が整い、今年度中にも三重県下で検査が開始される予定である。

※（参考資料1）先天性代謝異常等検査結果（H20～R3）

※（参考資料2）先天性代謝異常等検査の流れ

先天性代謝異常等検査結果

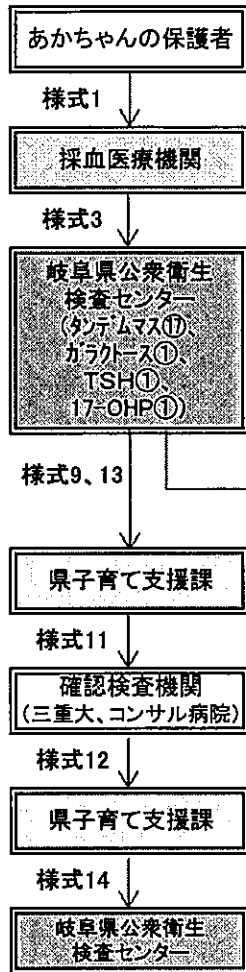
区分	平成20年度	平成21年度	平成22年度	平成23年度	平成24年度	平成25年度	平成26年度	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度
検査実施人員	17,033	16,690	16,376	16,148	15,764	15,298	14,927	14,827	14,276	13,595	13,313	12,868	12,017	11,955
患者数	0	0	0	0	0	2	1	0	1	9	13	15	9	13
疾患別患者数	先天性甲状腺機能低下症	7	10	8	6	4	7	9	5	5	5	10	7	8
	先天性副腎過形成症	0	0	0	0	0	1	0	1	0	4	0	0	1
	ガラクトース血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
	フェニルケトン尿症	0	0	0	0	0	1	1	0	0	1	0	1	2
	メープルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	その他代謝異常症					0	1	0	0	1	1	2	5	1

* 神経芽細胞腫検査については、平成17年度から廃止 * 平成24年度(H25.3)タンデムマス導入 * 平成30年度(H30.4)からCPT2欠損症追加

資料4(参考資料1)

<先天性代謝異常等検査の流れ>

- ① 申込み
- ② 採血・発送
- ③ 受付・仕分け
- ④ 検査(20疾患)
- ⑤ 結果通知
- ⑥ 精検結果照会
- ⑦ 精検結果回答
- ⑧ 年報とりまとめ
- ⑨ 精検結果提供



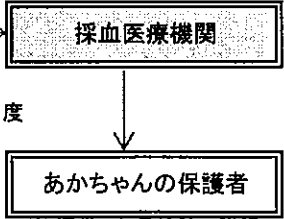
- 様式1 検査申込書 (申込書は採血医療機関で保管)
- 様式2 ろ紙
- 様式3 検査依頼書
- 様式4 封筒
- 様式5 再検査通知
- 様式6 再採血通知
- 様式7 結果票
- 様式8 要精密通知
- 様式9 検査結果速報
- 様式10 検査台帳
- 様式11 検査結果報告依頼
- 様式12 検査結果報告書
- 様式13 実施状況報告書(月報)
- 様式14 検査結果表

・精検が必要な児について、3~4月に1度(8、12、4月)精検結果を病院へ照会。

・コンサル … 市立四日市、県総医、三重大、コンサル病院、三重中央、三重病、伊勢日赤。

・「三重県の母子保健」に掲載。
・4月厚生労働省報告。

・5月、結果取りまとめ、情報提供。



③ ~④ (再掲)

- ③ 受付・仕分け
採血医療機関等から指定の封筒で検体が届く。
先天性代謝異常等検査台帳へ転記。
- ④ 検査
タンデム・マス①、ガラクトース①、TSH①、17-OHP①の検査。台帳整理。
- ⑤ 結果発送
採血医療機関等に結果を通知。子育て支援課に速報、月報を報告。