

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4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)	11,173	691	11,864	22
先天性副腎過形成症(17-OHP)	11,173	318	11,491	5
ガラクトース血症(Gal)	11,173	274	11,410	0
アミノ酸代謝異常	11,173	237	11,418	1
有機酸代謝異常	11,173	245	11,418	2
脂肪酸代謝異常	11,173	234	11,407	4

3. その他

「重症複合性免疫不全症（SCID）」や「脊髄性筋萎縮症（SMA）」などの拡大マススクリーニング検査については、令和5年2月から有償検査が実施されています。

※（参考資料1）先天性代謝異常等検査結果（H20～R4）

※（参考資料2）先天性代謝異常等検査の流れ