

新生児マススクリーニング検査

表1 年度別受付数及び検査数

区分	アミノ酸・糖代謝異常症			甲状腺機能低下症			副腎過形成症			有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)
2022年度	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)
2021年度	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)
2020年度	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)
累計	3 222 388	7 897 (0.25)	3 214 491	3 003 574	4 608 (0.15)	2 998 966	2 500 885	1 941 (0.08)	2 498 944	709 124	211 (0.03)	708 913

※開始年度 代謝異常症は1976年11月、甲状腺機能低下症は1979年10月、副腎過形成症は1988年4月（1986年7月からのパイロットスタディを含む）、有機酸・脂肪酸代謝異常症等は2011年10月

※(%)は検査受付数に対する%

表2 項目別検査結果

区分		一 次 検 査					再 検 査			要精密 診 査 計	(%)
		検査数	要再検査	要精密 診 査	計	(%)	検査数	要精密 診 査	(%)		
アミノ酸・糖 代謝異常症	フェニルアラニン	53 352	35	1	36	0.07	33	9	0.02	10	0.02
	メチオニン	53 352	2	1	3	-	2	2	-	3	-
	ロイシン	53 352	3	-	3	-	3	-	-	-	-
	ガラクトース	53 352	10	1	11	0.02	10	2	-	3	-
	2022年度	53 352	50	3	53	0.10	48	13	0.02	16	0.03
	累計	3 214 491	6 774	129	6 903	0.21	6 578	480	0.01	609	0.02
甲 状 腺 機 能 低 下 症	2022年度	53 352	422	25	447	0.84	413	38	0.07	63	0.12
	累計	2 998 966	23 612	1 696	25 308	0.84	22 748	2 975	0.10	4 671	0.16
副 腎 過 形 成 症	2022年度	53 352	34	12	46	0.09	30	5	-	17	0.03
	累計	2 498 944	6 868	537	7 405	0.30	6 671	726	0.03	1 263	0.05
有 機 酸 ・ 脂 肪 酸 代 謝 異 常 症 等	2022年度	53 352	70	15	85	0.16	69	6	0.01	21	0.04
	累計	708 913	2 237	59	2 296	0.32	2 210	127	0.02	186	0.03

※(%)は一次検査検査数に対する%

(2023年6月30日現在)

表3 行政別一次検査数及び結果

区分	検体受付数	初回検査不能数	検査数	要再検査数	(%)	要精密診査数	(%)
横 浜 市	21 592	6	21 586	250	1.16	28	0.13
川 崎 市	9 033	-	9 033	79	0.87	11	0.12
相 模 原 市	4 376	2	4 374	64	1.46	4	0.09
神 奈 川 県 (県 域)	18 363	4	18 359	183	1.00	12	0.07
計	53 364	12	53 352	576	1.08	55	0.10

※(%)は検査数に対する%

表4 甲状腺機能低下症 検査結果

区分	一次検査									再検査				要精密 診計	
	検査数	要再検査				要精密診査				検査数	要精密診査				
		TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計	TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計		TSH	FT ₄	TSH FT ₄		計
2022年度	53 352	344	78	-	422	17	-	8	25	413	19	18	1	38	63
累計	2 998 966	16 938	6 601	73	23 612	1 095	198	403	1 696	22 748	987	1 887	101	2 975	4 671

※累計にT₄のデータを含む 1990年度からT₄をFT₄に変更

(2023年6月30日現在)

※2015年4月よりTSHの単位表示を血清単位から血液単位に変更

※TSH：甲状腺刺激ホルモン T₄：サイロキシン FT₄：遊離型サイロキシン

表5 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖代謝異常症）

区分	2020年度	2021年度	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	4	4	10	255	
総数	4	4	10	255	
フェニルケトン尿症	1	-	-	27	
高フェニルアラニン血症	3	3	3	37	
一過性高フェニルアラニン血症	-	-	-	21	
一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	-	-	1	$\frac{27}{3\ 214\ 491}$
シトリン欠損症疑い	-	1	-	1	
肝障害	-	-	-	3	$\left(\frac{1}{119\ 055}\right)$
正常	-	-	-	133	
その他（他疾患など）	-	-	-	3	
死亡	-	-	-	5	
精査中または、診断未定	-	-	7	24	
メチオニン	-	-	3	156	
総数	-	-	3	156	
ホモシスチン尿症	-	-	-	5	
高メチオニン血症	-	-	2	24	
一過性高メチオニン血症	-	-	-	11	$\frac{5}{3\ 214\ 491}$
一過性高メチオニン血症疑い	-	-	-	1	
正常	-	-	-	89	$\left(\frac{1}{642\ 898}\right)$
その他（他疾患など）	-	-	-	9	
死亡	-	-	-	2	
精査中または、診断未定	-	-	1	15	
ロイシン	-	-	-	16	
総数	-	-	-	16	
メープルシロップ尿症	-	-	-	5	$\frac{5}{3\ 214\ 491}$
一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	
正常	-	-	-	9	$\left(\frac{1}{642\ 898}\right)$
精査中または、診断未定	-	-	-	0	
ガラクトース	5	2	3	182	
総数	5	2	3	182	
ガラクトース血症	2	-	-	35	
ガラクトース血症Ⅲ型	-	-	-	4	
高ガラクトース血症	1	-	-	31	
一過性高ガラクトース血症	1	1	-	29	
ガラクトース血症疑い	1	-	-	1	$\frac{39}{3\ 214\ 491}$
一過性高ガラクトース血症疑い	-	-	1	6	
肝障害	-	-	-	6	$\left(\frac{1}{82\ 423}\right)$
低出生体重児	-	-	-	3	
正常	-	-	-	35	
その他（他疾患など）	-	-	-	9	
死亡	-	-	-	2	
精査中または、診断未定	-	1	2	21	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

(2023年6月30日現在)

※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	2020年度	2021年度	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	67	67	63	4 671	
先天性甲状腺機能低下症	35	27	6	1 048	
中枢性甲状腺機能低下症	1	—	—	63	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	10	
一過性甲状腺機能低下症	—	5	1	283	
高TSH血症	6	4	—	176	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	6	5	2	443	$\frac{1\ 111}{2\ 998\ 966}$
栄養失調に伴うT ₄ 低下	1	—	—	20	
ダウン症	2	4	—	20	
先天性甲状腺機能低下症疑い	—	—	—	18	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	1	—	—	10	$\left[\frac{1}{2\ 699} \right]$
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	—	—	—	19	
一過性甲状腺機能低下症疑い	2	1	1	17	
高TSH血症疑い	8	11	8	59	
TBG低下症疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	—	—	—	1 196	
その他（他疾患など）	—	—	—	9	
死亡	—	—	—	38	
精査中または、診断未定	5	10	45	398	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む） (2023年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	2020年度	2021年度	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	43	33	17	1 263	
副腎過形成症	3	1	—	121	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	8	2	—	95	$\frac{121}{2\ 498\ 944}$
一過性高17-OHP疑い	3	2	—	60	
低出生体重児	21	22	6	583	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	$\left[\frac{1}{20\ 652} \right]$
正常	—	—	—	117	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	—	—	—	2	
精査中または、診断未定	8	6	11	274	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2023年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表8 精密診査診断症例数（有機酸・脂肪酸代謝異常症等）

区 分	2020年度	2021年度	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	14	16	21	188	
メチルマロン酸血症	—	1	—	10	
プロピオン酸血症	2	1	1	18	
イソ吉草酸血症	—	—	—	1	
メチルクロトニルグリシン尿症	—	—	1	4	
グルタル酸血症Ⅰ型	—	—	—	1	
MCAD欠損症	—	—	—	6	
VLCAD欠損症	2	—	—	7	
CPT1欠損症	—	—	—	1	
CPT2欠損症	—	—	—	1	
シトルリン血症Ⅰ型	—	—	—	1	
シトリン欠損症	—	—	—	3	
全身性カルニチン欠乏症	1	—	—	4	50
一過性高C5血症	—	1	—	10	708 913
一過性高C5-OH血症	3	5	2	31	
一過性高C5-DC血症	2	1	—	6	
一過性高C3血症	—	—	—	3	
一過性高C8血症	—	—	—	1	(1 / 14 178)
一過性高C0/(C16+C18)血症	1	—	—	1	
一過性低C0血症	—	1	—	6	
一過性低C0血症疑い	—	—	—	2	
一過性高C14:1血症	—	1	—	1	
一過性高C16-OH血症	1	—	1	2	
VLCAD欠損症疑い	—	—	—	1	
CPT1欠損症疑い	—	—	1	2	
CPT2欠損症疑い	—	—	4	7	
一過性高シトルリン血症	—	—	—	1	
シトルリン血症Ⅰ型疑い	—	—	—	2	
シトリン欠損症疑い	—	—	—	2	
正常	—	—	3	13	
精査中または、診断未定	2	5	8	40	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

疾患名はパイロットスタディのデータも含む

※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

(2023年6月30日現在)

表9 その他の検査

区 分	低出生体重児検査			再 検 査			精 密 診 査 他		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数
2022年度	1 020	(—)	1 020	551	(0.18)	550	373	(—)	373

※低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査

※(%)は検査受付数に対する%

資料A 疾患名・検査項目及び検査方法

疾 患 名	検査項目	検査方法	疾 患 名	検査項目	検査方法	
アミノ酸代謝異常症			脂肪酸代謝異常症			
フェニルケトン尿症	Phe	タンデムマス法	MCAD欠損症	C8, C8/C10	タンデムマス法	
ホモシスチン尿症	Met		VLCAD欠損症	C14:1, C14:1/C2		
メープルシロップ尿症	Leu+ Ile		TFP/LCHAD欠損症	C16-OH, C18:1-OH		
シトルリン血症Ⅰ型	Cit		CPT1欠損症	C0/(C16+C18)		
アルギニノコハク酸尿症	Cit, ASA		CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2, C16, C14/C3		
有機酸代謝異常症			糖代謝異常症			
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	タンデムマス法	ガラクトース血症	Gal	酵素化学的測定法	
プロピオン酸血症	C3, C3/C2		甲状腺機能低下症	TSH	免疫化学的測定法	
イソ吉草酸血症	C5		副腎過形成症	17-OHP	タンデムマス法	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH		重症複合免疫不全症	TREC	リアルタイムPCR法	
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH			KREC		
複合カルボキシラーゼ欠損症	C5-OH					
グルタル酸血症Ⅰ型	C5-DC			脊髄性筋萎縮症	SMN1	リアルタイムPCR法

拡大新生児マススクリーニング

表10 年度別受付数及び検査数

区 分	重症複合免疫不全症			脊 髄 性 筋 萎 縮 症		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数
2022年度	23 795	$\frac{1}{(0.06)}$	23 794	23 795	$\frac{1}{(0.06)}$	23 794
累 計	23 795	$\frac{1}{(0.06)}$	23 794	23 795	$\frac{1}{(0.06)}$	23 794

※開始年度 重症複合免疫不全症は2022年4月、脊髄性筋萎縮症は2022年4月
 ※(%)は検査受付数に対する%

表11 項目別検査結果

区 分		一 次 検 査					再 検 査			要精密 診 査 計	(%)
		検査数	要再検査	要精密 診 査	計	(%)	検査数	要精密 診 査	(%)		
重症複合免疫 不 全 症	2022 年 度	23 794	12	3	15	0.06	8	0	-	3	0.01
	累 計	23 794	12	3	15	0.06	8	0	-	3	0.01
脊 髄 性 筋 萎 縮 症	2022 年 度	23 794	0	3	3	0.01	0	0	-	3	0.01
	累 計	23 794	0	3	3	0.01	0	0	-	3	0.01

※ (%) は一次検査検査数に対する%

(2023年7月13日現在)

表12 精密診査診断症例数 (重症複合免疫不全症)

区 分	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	3	3	
重症複合免疫不全症	0	0	$\frac{0}{23 794}$
X連鎖無ガンマグロブリン血症	1	1	
特発性B細胞減少症	1	1	
精査中または、診断未定	1	1	

1) 発生頻度は本疾患児のみ (ゴシック字体)

(2023年7月13日現在)

※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表13 精密診査診断症例数 (脊髄性筋萎縮症)

区 分	2022年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	3	3	
脊髄性筋萎縮症	3	3	$\frac{3}{23 794}$
			$\left(\frac{1}{7 931} \right)$

1) 発生頻度は本疾患児のみ (ゴシック字体)

(2023年7月13日現在)

※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より