

2. 先天性代謝異常等検査事業（昭和 52 年から実施）

フェニルケトン尿症等の先天性代謝異常等については、早期に発見し早期に適正な治療を行うことにより心身障がい予防することが可能であるため、新生児を対象としたマス・スクリーニング検査制度を設け、異常の早期発見に努めている。

* 根拠法令：厚生労働省児童家庭局通知

（1）検査実績

（検査委託機関：大阪母子医療センター）

	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
検査件数（再検査含）	153,878	147,560	143,908	136,524	134,802	128,989
先天性代謝異常症	53,054	49,634	48,262	44,862	44,010	42,235
先天性副腎過形成症	50,984	49,504	48,360	46,238	45,940	44,015
先天性甲状腺機能低下症	49,840	48,422	47,286	45,424	44,852	42,679
要精密検査数（患者数）	43(32)	72(45)	77(34)	63(23)	85(44)	76(36)
ガラクトース血症	6(0)	11(0)	18(2)	8(0)	6(0)	13(0)
ホモシチン尿症	0(0)	0(1)	0(0)	0(0)	1(0)	0(0)
フェニルケトン尿症	0(0)	1(1)	1(0)	0(0)	2(1)	0(0)
メーブルシロップ尿症	0(0)	0(0)	0(0)	0(0)	1(0)	0(0)
先天性副腎過形成症	8(3)	5(2)	9(2)	9(1)	6(2)	7(0)
先天性甲状腺機能低下症	24(21)	45(36)	33(24)	29(20)	48(37)	45(23)
※新疾患	10(8)	18(5)	22(6)	17(2)	21(4)	11(4)
新規検査件数	41,840	40,076	39,526	38,336	37,110	35,629

（注）検査対象者：大阪府内（大阪市・堺市（H18 年度から）を除く）で出生した新生児を対象に、検査を希望するもの。検査件数は新規、再検査、再採血分を含む。

※①平成 19 年度よりタンデムマス法による検査で、20 種類以上の疾患が発見できるようになった。（母子センターによる研究事業）

②平成 23 年度開催の「大阪府先天性代謝等検査専門部会」において、タンデムマス法による大阪府版の検査対象として「一次対象疾患」19 疾患、「二次対象疾患」6 疾患の計 25 疾患が承認され平成 24 年 4 月 1 日から検査を実施。

③平成 29 年度開催の「大阪府先天性代謝異常等検査検討会」において意見を徴し、検査対象疾患の内訳を修正。「一次対象疾患」20 疾患、「二次対象疾患」5 疾患として検査を実施（検査対象疾患は P 7）

（2）大阪府先天性代謝異常等検査検討会

令和元年度・令和 2 年度の検討会については、新型コロナウイルス感染症の感染拡大防止のため中止となった。