

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6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)	9,697	548	10,245	12
先天性副腎過形成症(17-OHP)	9,697	276	9,973	4
ガラクトース血症(Gal)	9,697	232	9,929	4
アミノ酸代謝異常	9,697	201	9,898	2
有機酸代謝異常	9,697	207	9,904	1
脂肪酸代謝異常	9,697	198	9,895	1

3. その他

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、令和7年5月から「重症複合性免疫不全症（SCID）」及び「脊髄性筋萎縮症（SMA）」の2疾患について無料で実施している。

※（参考資料5）先天性代謝異常等検査結果（H20～R6）

※（参考資料6）先天性代謝異常等検査の流れ