

令和6年度 徳島県実証事業・拡大スクリーニング実績

期間	拡大スクリーニ ング	公的スクリー ニング	受検率
令和5年6月～令和6年3月	2757	3500	78.8
令和6年4月～令和7年3月	3159	3880	81.4
令和7年4月～令和7年12月	2568	2948	87.1
計	8484	10328	

令和5年6月～令和7年12月の精密検査児の現状一覧

	脊髄性筋萎縮症	重症複合免疫 不全症	ファブリー病	ムコ多糖症Ⅰ型	ムコ多糖症Ⅱ型	ポンペ病	ゴーシェ病	計
令和5年6月～令和6年3月	0	2	2	0	3	2	0	9
令和6年4月～令和7年3月	0	1	1	0	0	1	0	3
令和7年4月～令和7年12月	0	1	0	0	2	0	0	3

結果

重症複合免疫不全症 4名/8484名 ①免疫疾患ではない原疾患による1名 ②母が免疫抑制剤を内服している2名
③経過観察中1名

ファブリー病 3名/8484名 ①古典型1名 ②遅発型1名 ③偽欠損症1名

ムコ多糖症Ⅱ型 5名/8484名 ①偽欠損症5名

ポンペ病 3名/8484名 ①偽欠損症2名 ②精査拒否

*偽欠損症とはライソゾーム酵素の活性が低くてもライソゾーム病を発症しない遺伝子多型のこと

ファブリー病 2名 古典型：里帰り分娩のため遺伝相談をし母方家族や本人に紹介先を推薦し、母と叔母が遺伝子検査を受けられた。
遅延型：本人に定期検診を行い、母は循環器科や腎臓内科につないだ。

令和6年度 公的マススクリーニング要精密検査児の現状一覧

疑い病名	診断	初回採血日	里帰り	初診日	治療開始日	TSH値・治療内容	μg/kg	遺伝子診断	病院	
1	先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	日齢5	無	日齢12	日齢12	265・チラージンS®	12⇒5	無	徳大
2		先天性甲状腺機能低下症	日齢4	無	日齢16	日齢59	15・チラージンS®	2⇒2	無	徳大
3		先天性甲状腺機能低下症	日齢4	無	日齢37	日齢37	14・チラージンS®	10⇒2.5	無	徳大
4		先天性甲状腺機能低下症	日齢4	無	日齢10	日齢10	109<・チラージンS®	12⇒4	無	日赤
5		先天性甲状腺機能低下症	日齢6	無	日齢25	日齢25	11・チラージンS®	6⇒2.6	無	徳大
6		先天性甲状腺機能低下症	日齢4	無	日齢18	日齢18	30・チラージンS®	6⇒8	無	日赤
1	ガラクトース血症	シトリン欠損症疑い	日齢4	無	日齢29	なし	腹部エコー 正常 アミノ酸分析 多数上昇 ガラクト-ス血症 持続		有： SLC25A13, ASS1,ASL no variant	徳大
2		一過性高ガラクトース血症	日齢4	無	日齢14	なし	腹部エコー 正常 アミノ酸分析 問題なし ガラクト-ス血症持続 せず		無	日赤
3		静脈管併開存、門脈体循環シャント	日齢4	無	不明	なし	腹部エコー 静脈管開存 アミノ酸分析 不明 ガラクト-ス血症 不明		無	徳大
1	先天性副腎皮質過形成症	21水酸化酵素欠損症	日齢4	無	日齢7	日齢7	輸液、コトリル・70リネ初内服		無	徳大
1	MCAD欠損症	MCAD欠損症保因者	日齢4	無	日齢17	なし			有： ACADM Pathogenic /no variant	徳大
1	フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症	日齢5	無	日齢43	なし			有：PAH Pathogenic/ Uncertain variant	徳大

令和6年度要精密検査対象者数 令和7年4月～令和7年1月

分類	疾患名	
先天性甲状腺機能低下症	同左	13
副腎皮質過形成症	同左	0
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	1
有機酸代謝異常症		0
脂肪酸代謝異常症		0
糖代謝異常症	ガラクトース血症	2