

分担研究課題：各地域のスクリーニングに関する実態調査：埼玉・千葉

研究分担者：味原 さや香（埼玉医科大学病院小児科/ゲノム医療科・助教）

研究要旨

現行の先天代謝異常症マススクリーニングについて、埼玉県と千葉県の現状調査を実施した。令和7年度に両県（さいたま市を除く）で計67,048件に検査を行った。このうち精査となった症例はタンデムマス法を用いた疾患で計33例、ガラクトースの項目は計12例であった。

研究協力者

志村 優

千葉県こども病院代謝科・主任医長

毛利 光希

埼玉県立小児医療センター検査技術部

マススクリーニング検査室・副技師長

MCAD 2例, CPT1 2例, CPT2 5例, MSUD 1例, HCU 1例, C3・C3/C2 2例, 全身性カルニチン欠乏 1例), ガラクトース精査例は7例であった。最終診断は現在も調査中でまだ不明と回答を得ている。

A. 研究目的

埼玉県と千葉県の令和7年度の現行の新生児マススクリーニングについて報告すること。内分泌疾患は別で調査しているため、タンデムマス法による疾患とガラクトースの項目について調査する。

D. 考察

両県ともに昨年度と同程度の検査総数、精査数であった。埼玉県では同一施設でC5, C5-OH高値が続いたこと、再採血時の時期が遅れることでCPT1欠損症の精査となる症例が問題となり今後検討が必要である。

B. 研究方法

埼玉県（さいたま市を除く）は埼玉県立小児医療センターマススクリーニング検査室、千葉県は千葉県予防財団に対し検査総数、精査症例数と最終診断、問題点について情報収集を行った。

E. 結論

さいたま市を除く埼玉県と千葉県では、計67,048件に検査を行い、精査となった症例はタンデムマススクリーニングで33例、ガラクトースで12例であった。

C. 研究結果

埼玉県：検査総数 33,354件、タンデムマススクリーニング精査例は16例（Phe 1例, C3・C3/C2 1例, C5 3例, C5-OH 8例, MCAD 1例, CPT1 1例, 全身性カルニチン欠乏 1例）、ガラクトース精査例は5例であった。最終診断はMCAD 1例, GALE 欠損症 1例であった。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) [Sayaka Suzuki-Ajihara et al. Prediction of congenital portosystemic shunt in neonatal hypergalactosemia using Gal-1-P/Gal ratio, bile Acid, and ammonia. Int J Neonatal Screen 2025;11: 61. PMID:40843903 doi: 10.3390/ijns11030061](#)

2. 学会発表：なし

千葉県：検査総数33,694件、タンデムマススクリーニング精査例は17例（VLCAD 2例,

G. 知的財産権の出願・登録状況 なし