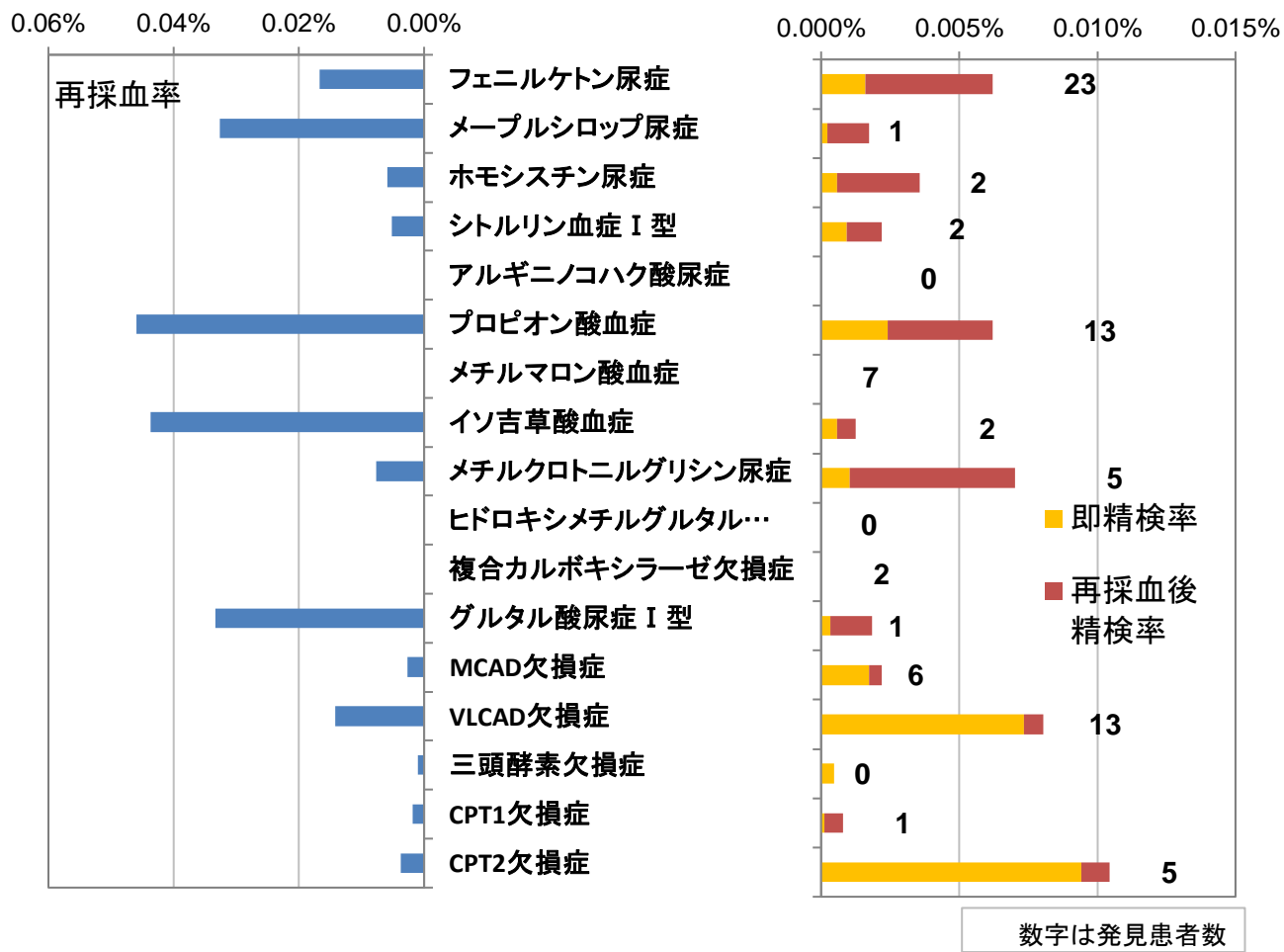


タンデムマス検査 疾患別集計結果

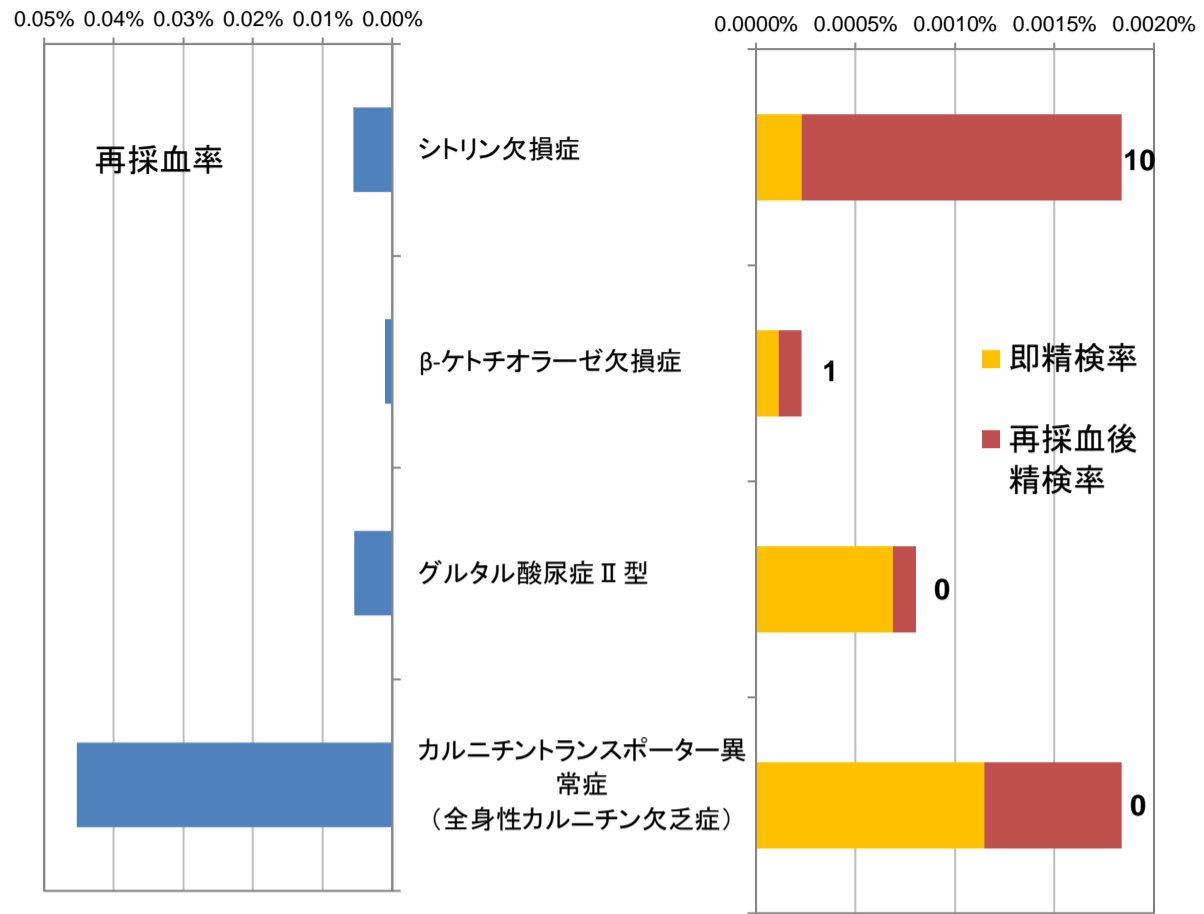
(2019 年度結果) 【一次対象疾患】



全施設集計結果	項目	カットオフ値		再採血数	即精検数	再採血後精検数	総精検数	発見患者数	再採血率	即精検率	再採血後精検率	総精査率	発見頻度	PPV
		初回検査	即精査											
フェニルケトン尿症	Phe	140.03	532.67	145	14	40	54	23	0.017%	0.002%	0.005%	0.006%	1:37,858	42.59%
メープルシロップ尿症	Leu+Ile	347.06	593.93	284	2	13	15	1	0.033%	0.000%	0.001%	0.002%	1:870,739	6.67%
ホモシスチン尿症	Met	68.80	168.50	51	5	26	31	2	0.006%	0.001%	0.003%	0.004%	1:435,370	6.45%
シトルリン血症 I 型	Cit	80.55	264.52	45	8	11	19	2	0.005%	0.001%	0.001%	0.002%	1:435,370	10.53%
アルギニノコハク酸尿症	Cit	100.00	300.00					0			-	-	-	-
プロピオン酸血症	C3	3.69	8.04	400	21	33	54	13	0.046%	0.002%	0.004%	0.006%	1:66,980	24.07%
メチルマロン酸血症	C3/C2	0.24	0.25					7			-	-	1:124,391	12.96%
イソ吉草酸血症	C5	0.99	4.83	380	5	6	11	2	0.044%	0.001%	0.001%	0.001%	1:435,370	18.18%
メチルクロトニルグリシン尿症								5			0.006%	0.007%	1:174,148	8.20%
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH	0.99	1.98	67	9	52	61	0	0.008%	0.001%	-	-	-	-
複合カルボキシラーゼ欠損症								2			-	-	1:435,370	3.28%
グルタル酸尿症 I 型	C5-DC	0.28	0.60	290	3	13	16	1	0.033%	0.000%	0.001%	0.002%	1:870,739	6.25%
MCAD欠損症	C8	0.29	0.47	23	15	4	19	6	0.003%	0.002%	0.000%	0.002%	1:145,123	31.58%
VLCAD欠損症	C14:1	0.33	0.66	124	64	6	70	13	0.014%	0.007%	0.001%	0.008%	1:66,980	18.57%
三頭酵素欠損症	C16-OH	0.07	0.08	9	4	0	4	0	0.001%	0.000%	-	0.000%	-	-
CPT1欠損症	C0/(C16+C18)	81.03	96.88	16	1	6	7	1	0.002%	0.000%	0.001%	0.001%	1:870,739	14.29%
CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2	0.43	0.42	32	82	9	91	5	0.004%	0.009%	0.001%	0.010%	1:174,148	5.49%
全体	全検体数	870,739		1,866	233	219	452	83	0.21%	0.027%	0.025%	0.052%	1:10,490	18.36%

タンデムマス検査 疾患別集計結果

(2019 年度結果) 【二次対象疾患】

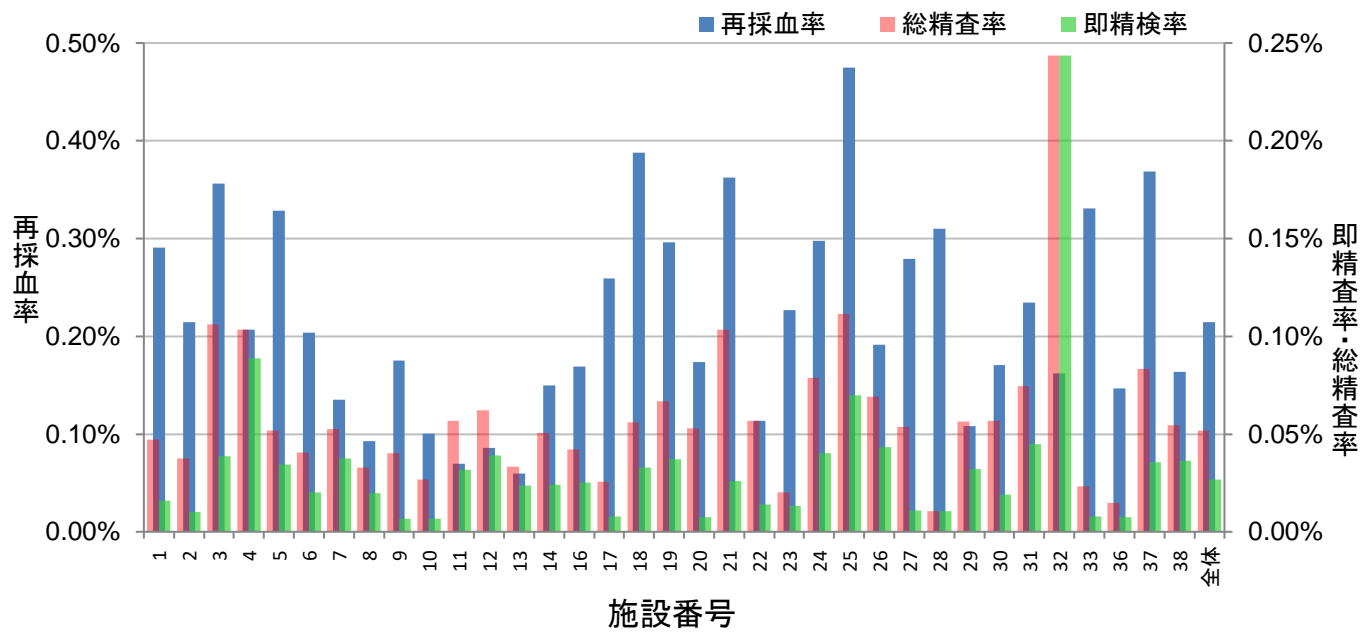


数字は発見患者数

	項目	カットオフ値		再採血数	即精検数	再採血後精検数	総精検数	発見患者数	再採血率	即精検率	再採血後精検率	総精査率	発見頻度	PPV
		初回検査	即精査											
シトリン欠損症	Cit	48.43	152.50	49	2	14	16	10	0.006%	0.000%	0.002%	0.002%	1:87,074	62.50%
β-ケトチオラーゼ欠損症	C5-OH	0.84	2.00	9	1	1	2	1	0.001%	0.000%	0.000%	0.000%	1:870,739	50.00%
グルタル酸尿症Ⅱ型	C8	0.29	0.34	48	6	1	7	0	0.006%	0.001%	0.000%	0.001%	-	-
カルニチントランスポーター異常症 (全身性カルニチン欠乏症)	C0	8.44	4.00	394	10	6	16	0	0.045%	0.001%	0.001%	0.002%	-	-
全体	全検体数	870,739		500	19	22	41	11	0.06%	0.002%	0.003%	0.005%	1:79,158	26.83%

タンデムマス検査 施設別集計結果

(2019 年度結果) 【一次対象疾患】

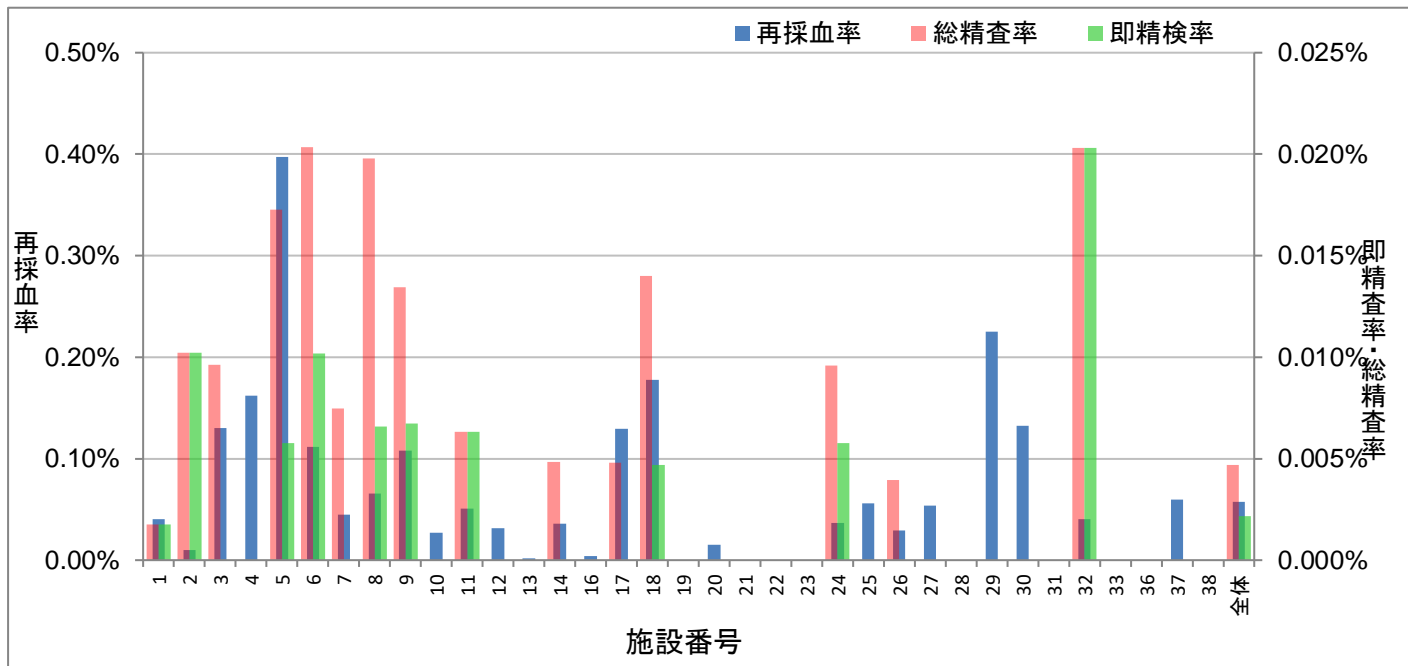


施設No	検体数	項目	再採血数	即精査数	再採血後精査数	総精査数	発見患者数	再採血率	即精査率	再採血後精査率	総精査率	発見頻度	PPV
1	57,136	全項目	166	9	18	27	7	0.29%	0.0158%	0.0315%	0.047%	1 : 8,162	25.93%
2	58,806	全項目	126	6	16	22	4	0.21%	0.0102%	0.0272%	0.037%	1 : 14,702	18.18%
3	20,761	全項目	74	8	14	22	8	0.36%	0.0385%	0.0674%	0.106%	1 : 2,595	36.36%
4	6,773	全項目	14	6	1	7	2	0.21%	0.0886%	0.0148%	0.103%	1 : 3,387	28.57%
5	17,355	全項目	57	6	3	9	1	0.33%	0.0346%	0.0173%	0.052%	1 : 17,355	11.11%
6	9,830	全項目	20	2	2	4	0	0.20%	0.0203%	0.0203%	0.041%	-	-
7	13,349	全項目	18	5	2	7	1	0.13%	0.0375%	0.0150%	0.052%	1 : 13,349	14.29%
8	15,155	全項目	14	3	2	5	1	0.09%	0.0198%	0.0132%	0.033%	1 : 15,155	20.00%
9	14,864	全項目	26	1	5	6	0	0.17%	0.0067%	0.0336%	0.040%	-	-
10	14,971	全項目	15	1	3	4	1	0.10%	0.0067%	0.0200%	0.027%	1 : 14,971	25.00%
11	31,669	全項目	22	10	8	18	3	0.07%	0.0316%	0.0253%	0.057%	1 : 10,556	16.67%
12	12,839	全項目	11	5	3	8	2	0.09%	0.0389%	0.0234%	0.062%	1 : 6,420	25.00%
13	93,480	全項目	56	22	9	31	12	0.06%	0.0235%	0.0096%	0.033%	1 : 7,790	38.71%
14	41,417	全項目	62	10	11	21	7	0.15%	0.0241%	0.0266%	0.051%	1 : 5,917	33.33%
16	23,703	全項目	40	6	4	10	3	0.17%	0.0253%	0.0169%	0.042%	1 : 7,901	30.00%
17	62,545	全項目	162	5	11	16	0	0.26%	0.0080%	0.0176%	0.026%	-	-
18	42,801	全項目	166	14	10	24	4	0.39%	0.0327%	0.0234%	0.056%	1 : 10,700	16.67%
19	40,476	全項目	120	15	12	27	4	0.30%	0.0371%	0.0296%	0.067%	1 : 10,119	14.81%
20	13,258	全項目	23	1	6	7	0	0.17%	0.0075%	0.0453%	0.053%	-	-
21	11,598	全項目	42	3	9	12	0	0.36%	0.0259%	0.0776%	0.103%	-	-
22	7,044	全項目	8	1	3	4	0	0.11%	0.0142%	0.0426%	0.057%	-	-
23	14,986	全項目	34	2	1	3	3	0.23%	0.0133%	0.0067%	0.020%	1 : 4,995	100.00%
24	52,111	全項目	155	21	20	41	0	0.30%	0.0403%	0.0384%	0.079%	-	-
25	7,165	全項目	34	5	3	8	0	0.47%	0.0698%	0.0419%	0.112%	-	-
26	50,628	全項目	97	22	13	35	7	0.19%	0.0435%	0.0257%	0.069%	1 : 7,233	20.00%
27	9,301	全項目	26	1	4	5	1	0.28%	0.0108%	0.0430%	0.054%	1 : 9,301	20.00%
28	19,023	全項目	59	2	0	2	2	0.31%	0.0105%	-	0.011%	1 : 9,512	100.00%
29	24,894	全項目	27	8	6	14	1	0.11%	0.0321%	0.0241%	0.056%	1 : 24,894	7.14%
30	10,548	全項目	18	2	4	6	1	0.17%	0.0190%	0.0379%	0.057%	1 : 10,548	16.67%
31	26,824	全項目	63	12	8	20	5	0.23%	0.0447%	0.0298%	0.075%	1 : 5,365	25.00%
32	4,925	全項目	8	12	0	12	0	0.16%	0.2437%	-	0.244%	-	-
33	12,985	全項目	43	1	2	3	1	0.33%	0.0077%	0.0154%	0.023%	1 : 12,985	33.33%
36	13,604	全項目	20	1	1	2	0	0.15%	0.0074%	0.0074%	0.015%	-	-
37	8,416	全項目	31	3	4	7	2	0.37%	0.0356%	0.0475%	0.083%	1 : 4,208	28.57%
38	5,499	全項目	9	2	1	3	0	0.16%	0.0364%	0.0182%	0.055%	-	-
全体	870,739	全項目	1,866	233	219	452	83	0.21%	0.0268%	0.0252%	0.052%	1 : 10,491	18.36%
							max	0.475%	0.2437%	0.0776%	0.244%		100.00%
							min	0.060%	0.0067%	0.0067%	0.011%		7.143%

*再採血数、精査数は、複数指標陽性の場合、延べ数として計上している。

タンデムマス検査 施設別集計結果

(2019 年度結果) 【二次対象疾患】

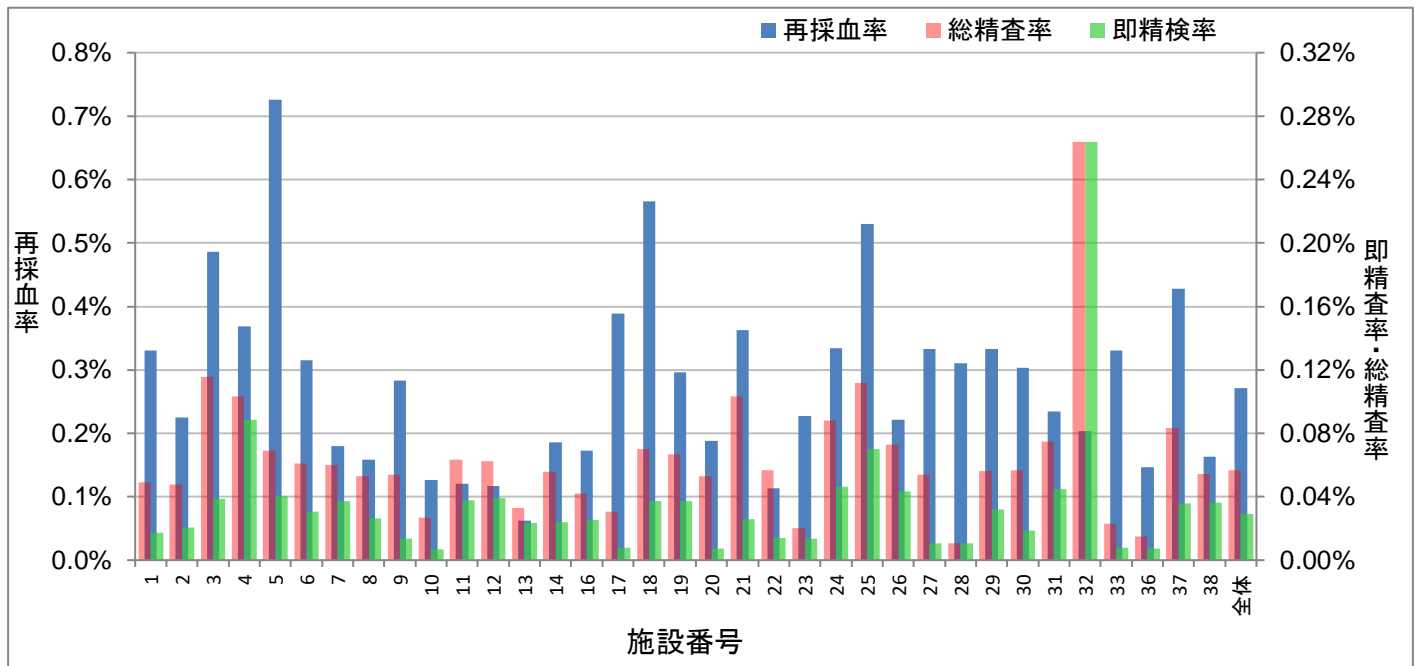


施設No	検体数	項目	再採血数	即精検数	再採血後精検数	総精検数	発見患者数	再採血率	即精検率	再採血後精検率	総精査率	発見頻度	PPV
1	57,136	全項目	23	1	0	1	2	0.04%	0.002%	-	0.002%	1:28,568	200.00%
2	58,806	全項目	6	6	0	6	0	0.01%	0.010%	-	0.010%	-	-
3	20,761	全項目	27	0	2	2	0	0.13%	-	0.010%	0.010%	-	-
4	6,773	全項目	11	0	0	0	0	0.16%	-	-	-	-	-
5	17,355	全項目	69	1	2	3	1	0.40%	0.006%	0.012%	0.017%	1:17,355	33.33%
6	9,830	全項目	11	1	1	2	0	0.11%	0.010%	0.010%	0.020%	-	-
7	13,349	全項目	6	0	1	1	0	0.04%	-	0.007%	0.007%	-	-
8	15,155	全項目	10	1	2	3	0	0.07%	0.007%	0.013%	0.020%	-	-
9	14,864	全項目	16	1	1	2	1	0.11%	0.007%	0.007%	0.013%	1:14,864	50.00%
10	14,971	全項目	4	0	0	0	0	0.03%	-	-	-	-	-
11	31,669	全項目	16	2	0	2	1	0.05%	0.006%	-	0.006%	1:31,669	50.00%
12	12,839	全項目	4	0	0	0	1	0.03%	-	-	-	1:12,839	-
13	93,480	全項目	2	0	0	0	1	0.00%	-	-	-	1:93,480	-
14	41,417	全項目	15	0	2	2	3	0.04%	-	0.005%	0.005%	1:13,806	150.00%
16	23,703	全項目	1	0	0	0	0	0.00%	-	-	-	-	-
17	62,545	全項目	81	0	3	3	0	0.13%	-	0.005%	0.005%	-	-
18	42,801	全項目	76	2	4	6	0	0.18%	0.005%	0.009%	0.014%	-	-
19	40,476	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
20	13,258	全項目	2	0	0	0	1	0.02%	-	-	-	1:13,258	-
21	11,598	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
22	7,044	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
23	14,986	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
24	52,111	全項目	19	3	2	5	0	0.04%	0.006%	0.004%	0.010%	-	-
25	7,165	全項目	4	0	0	0	0	0.06%	-	-	-	-	-
26	50,628	全項目	15	0	2	2	0	0.03%	-	0.004%	0.004%	-	-
27	9,301	全項目	5	0	0	0	0	0.05%	-	-	-	-	-
28	19,023	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
29	24,894	全項目	56	0	0	0	0	0.22%	-	-	-	-	-
30	10,548	全項目	14	0	0	0	0	0.13%	-	-	-	-	-
31	26,824	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
32	4,925	全項目	2	1	0	1	0	0.04%	0.020%	-	0.020%	-	-
33	12,985	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
36	13,604	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
37	8,416	全項目	5	0	0	0	0	0.06%	-	-	-	-	-
38	5,499	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
全体	870,739	全項目	500	19	22	41	11	0.06%	0.002%	0.003%	0.005%	1:79,158	26.83%
								max	0.398%	0.020%	0.013%	0.020%	200.00%
								min	0.002%	0.002%	0.004%	0.002%	33.333%

*再採血数、精検数は、複数指標陽性の場合、延べ数として計上している。

タンデムマス検査 施設別集計結果

(2019 年度結果) 【タンデム全疾患】



施設No	検体数	項目	再採血数	即精検数	再採血後精検数	総精検数	発見患者数	再採血率	即精検率	再採血後精検率	総精査率	発見頻度	PPV
1	57,136	全項目	189	10	18	28	9	0.33%	0.018%	0.032%	0.049%	1:6,348	32.14%
2	58,806	全項目	132	12	16	28	4	0.22%	0.020%	0.027%	0.048%	1:14,702	14.29%
3	20,761	全項目	101	8	16	24	8	0.49%	0.039%	0.077%	0.116%	1:2,595	33.33%
4	6,773	全項目	25	6	1	7	2	0.37%	0.089%	0.015%	0.103%	1:3,387	28.57%
5	17,355	全項目	126	7	5	12	2	0.73%	0.040%	0.029%	0.069%	1:8,678	16.67%
6	9,830	全項目	31	3	3	6	0	0.32%	0.031%	0.031%	0.061%	-	-
7	13,349	全項目	24	5	3	8	1	0.18%	0.037%	0.022%	0.060%	1:13,349	12.50%
8	15,155	全項目	24	4	4	8	1	0.16%	0.026%	0.026%	0.053%	1:15,155	12.50%
9	14,864	全項目	42	2	6	8	1	0.28%	0.013%	0.040%	0.054%	1:14,864	12.50%
10	14,971	全項目	19	1	3	4	1	0.13%	0.007%	0.020%	0.027%	1:14,971	25.00%
11	31,669	全項目	38	12	8	20	4	0.12%	0.038%	0.025%	0.063%	1:7,917	20.00%
12	12,839	全項目	15	5	3	8	3	0.12%	0.039%	0.023%	0.062%	1:4,280	37.50%
13	93,480	全項目	58	22	9	31	13	0.06%	0.024%	0.010%	0.033%	1:7,191	41.94%
14	41,417	全項目	77	10	13	23	10	0.19%	0.024%	0.031%	0.056%	1:4,142	43.48%
16	23,703	全項目	41	6	4	10	3	0.17%	0.025%	0.017%	0.042%	1:7,901	30.00%
17	62,545	全項目	243	5	14	19	0	0.39%	0.008%	0.022%	0.030%	-	-
18	42,801	全項目	242	16	14	30	4	0.57%	0.037%	0.033%	0.070%	1:10,700	13.33%
19	40,476	全項目	120	15	12	27	4	0.30%	0.037%	0.030%	0.067%	1:10,119	14.81%
20	13,258	全項目	25	1	6	7	1	0.19%	0.008%	0.045%	0.053%	1:13,258	14.29%
21	11,598	全項目	42	3	9	12	0	0.36%	0.026%	0.078%	0.103%	-	-
22	7,044	全項目	8	1	3	4	0	0.11%	0.014%	0.043%	0.057%	-	-
23	14,986	全項目	34	2	1	3	3	0.23%	0.013%	0.007%	0.020%	1:4,995	100.00%
24	52,111	全項目	174	24	22	46	0	0.33%	0.046%	0.042%	0.088%	-	-
25	7,165	全項目	38	5	3	8	0	0.53%	0.070%	0.042%	0.112%	-	-
26	50,628	全項目	112	22	15	37	7	0.22%	0.043%	0.030%	0.073%	1:7,233	18.92%
27	9,301	全項目	31	1	4	5	1	0.33%	0.011%	0.043%	0.054%	1:9,301	20.00%
28	19,023	全項目	59	2	0	2	2	0.31%	0.011%	-	0.011%	1:9,512	100.00%
29	24,894	全項目	83	8	6	14	1	0.33%	0.032%	0.024%	0.056%	1:24,894	7.14%
30	10,548	全項目	32	2	4	6	1	0.30%	0.019%	0.038%	0.057%	1:10,548	16.67%
31	26,824	全項目	63	12	8	20	5	0.23%	0.045%	0.030%	0.075%	1:5,365	25.00%
32	4,925	全項目	10	13	0	13	0	0.20%	0.264%	-	0.264%	-	-
33	12,985	全項目	43	1	2	3	1	0.33%	0.008%	0.015%	0.023%	1:12,985	33.33%
36	13,604	全項目	20	1	1	2	0	0.15%	0.007%	0.007%	0.015%	-	-
37	8,416	全項目	36	3	4	7	2	0.43%	0.036%	0.048%	0.083%	1:4,208	28.57%
38	5,499	全項目	9	2	1	3	0	0.16%	0.036%	0.018%	0.055%	-	-
全体	870,739	全項目	2,366	252	241	493	94	0.27%	0.029%	0.028%	0.057%	1:9,263	19.07%
							max	0.726%	0.264%	0.078%	0.264%		100.00%
							min	0.062%	0.007%	0.007%	0.011%		7.143%

*再採血数、精検数は、複数指標陽性の場合、延べ数として計上している。