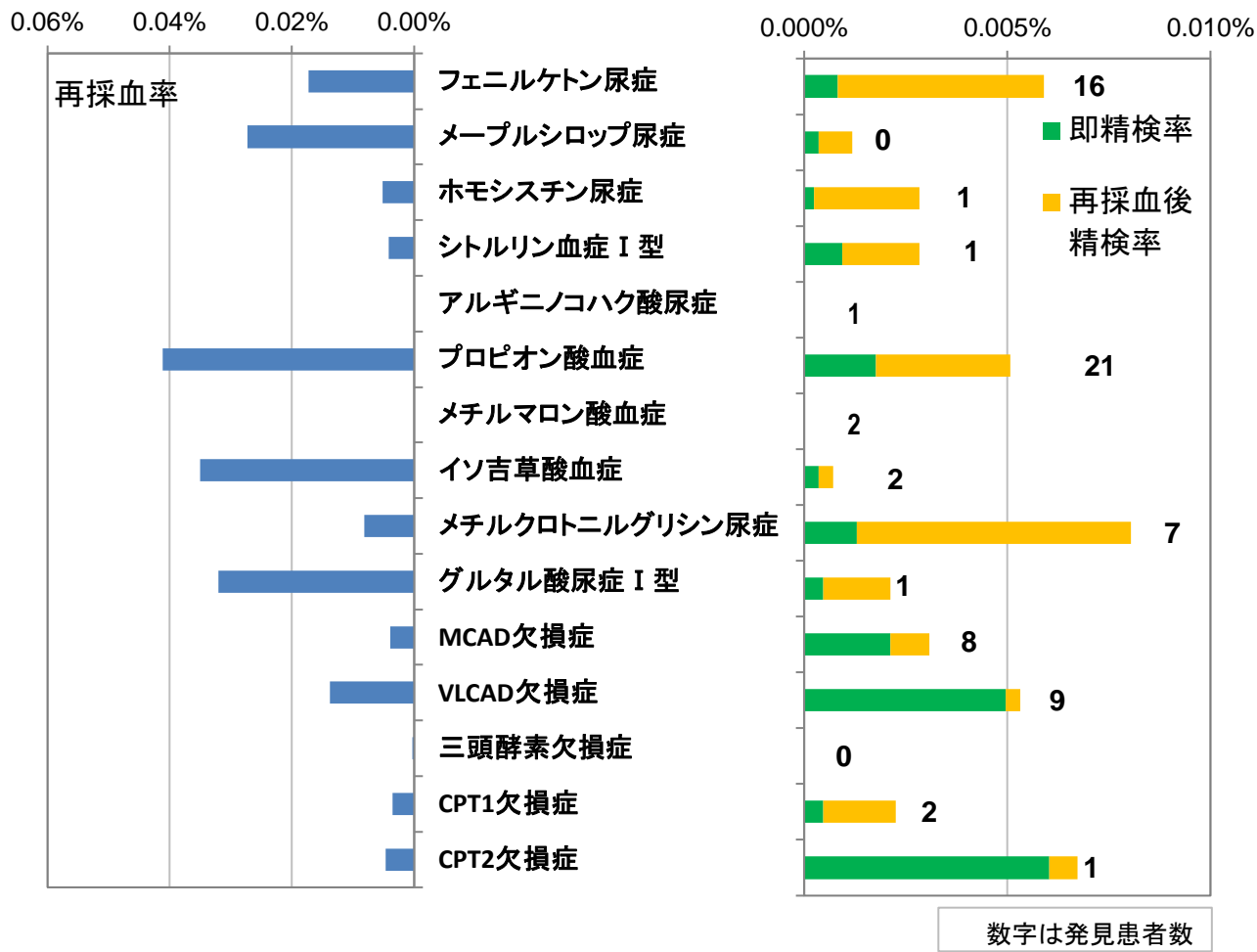


タンデムマス検査 疾患別集計結果

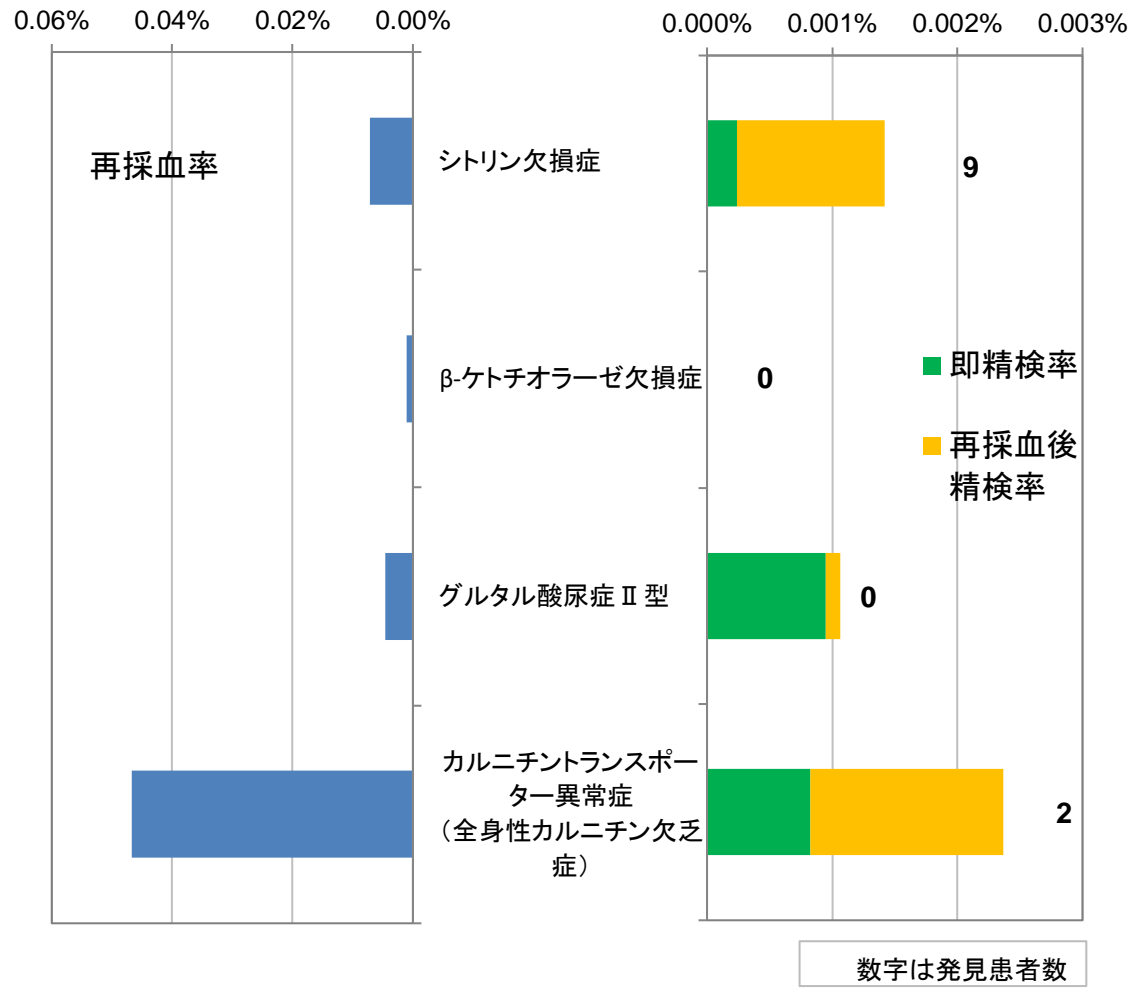
(2020 年度結果) 【一次対象疾患】



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	140.00	535.07	146	7	43	50	16	0.017%	0.001%	0.005%	0.006%	1 : 52,880	32.00%
メープルシロップ尿症	Leu+Ile	346.43	593.93	231	3	7	10	0	0.027%	0.000%	0.001%	0.001%	-	-
ホモシスチン尿症	Met	69.29	168.50	44	2	22	24	1	0.005%	0.000%	0.003%	0.003%	1 : 846,078	4.17%
シトルリン血症 I 型	Cit	80.55	264.52	35	8	16	24	1	0.004%	0.001%	0.002%	0.003%	1 : 846,078	4.17%
アルギニノコハク酸尿症														
プロピオン酸血症	C3	3.71	7.94	348	15	28	43	21	0.041%	0.002%	0.003%	0.005%	1 : 40,289	48.84%
メチルマロン酸血症	C3/C2	0.24	0.26											
イソ吉草酸血症	C5	0.99	4.63	296	3	3	6	2	0.035%	0.000%	0.000%	0.001%	1 : 423,039	33.33%
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH	0.99	1.98	69	11	57	68	7	0.008%	0.001%	0.007%	0.008%	1 : 120,868	10.29%
グルタル酸尿症 I 型	C5-DC	0.28	0.73	271	4	14	18	1	0.032%	0.000%	0.002%	0.002%	1 : 846,078	5.56%
MCAD欠損症	C8	0.29	0.47	33	18	8	26	8	0.004%	0.002%	0.001%	0.003%	1 : 105,760	30.77%
VLCAD欠損症	C14:1	0.34	0.64	117	42	3	45	9	0.014%	0.005%	0.000%	0.005%	1 : 94,009	20.00%
三頭酵素欠損症	C16-OH	0.07	0.13	2	0	0	0	0	0.000%	-	-	-	-	-
CPT1欠損症	C0/(C16+C18)	81.65	109.38	30	4	15	19	2	0.004%	0.000%	0.002%	0.002%	1 : 423,039	10.53%
CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2	0.44	0.41	39	51	6	57	1	0.005%	0.006%	0.001%	0.007%	1 : 846,078	1.75%
全体	全検体数	846,078		1,661	168	222	390	72	0.20%	0.020%	0.026%	0.046%	1 : 11,750	18.46%

タンデムマス検査 疾患別集計結果

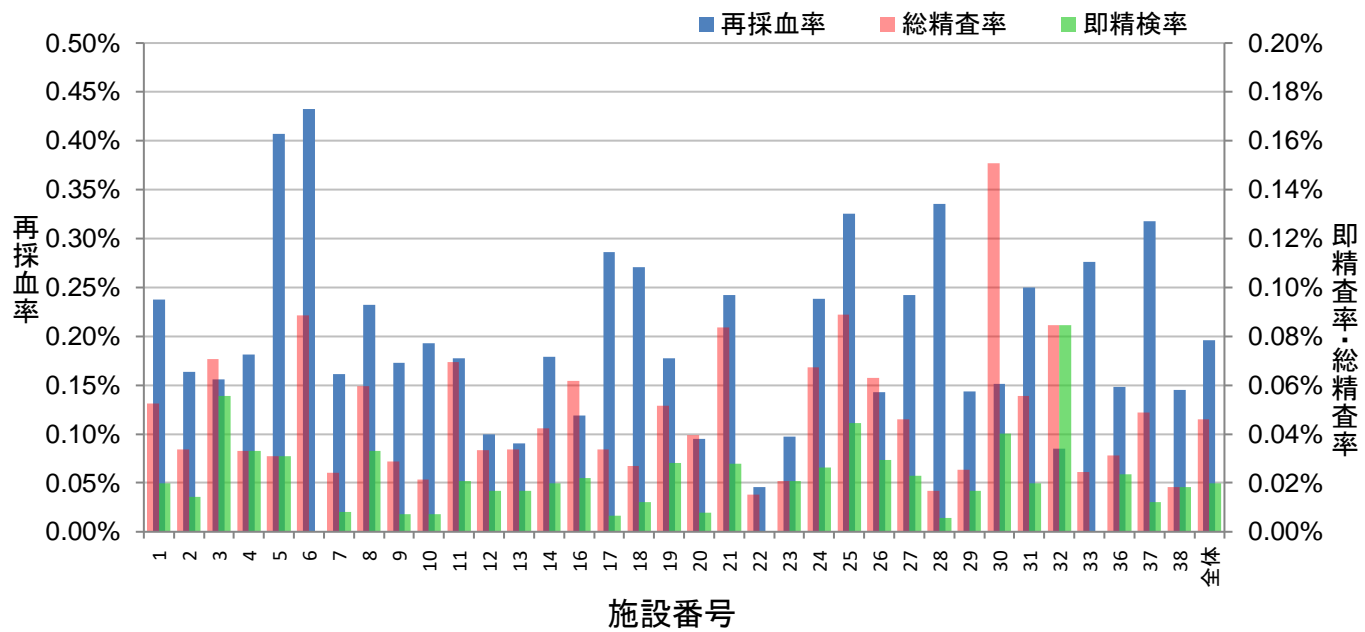
(2020 年度結果) 【二次対象疾患】



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											
シトリン欠損症	Cit	49.67	128.33	60	2	10	12	9	0.007%	0.000%	0.001%	0.001%	1:94,009	75.00%
β-ケトチオラーゼ欠損症	C5-OH	0.84	2.00	9	0	0	0	0	0.001%	-	-	-	-	-
グルタル酸尿症Ⅱ型	C8	0.29	0.33	39	8	1	9	0	0.005%	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	8.37	4.75	395	7	13	20	2	0.047%	0.001%	0.002%	0.002%	1:423,039	10.00%
全体	全検体数	846,078		503	17	24	41	11	0.06%	0.002%	0.003%	0.005%	1:76,916	26.83%

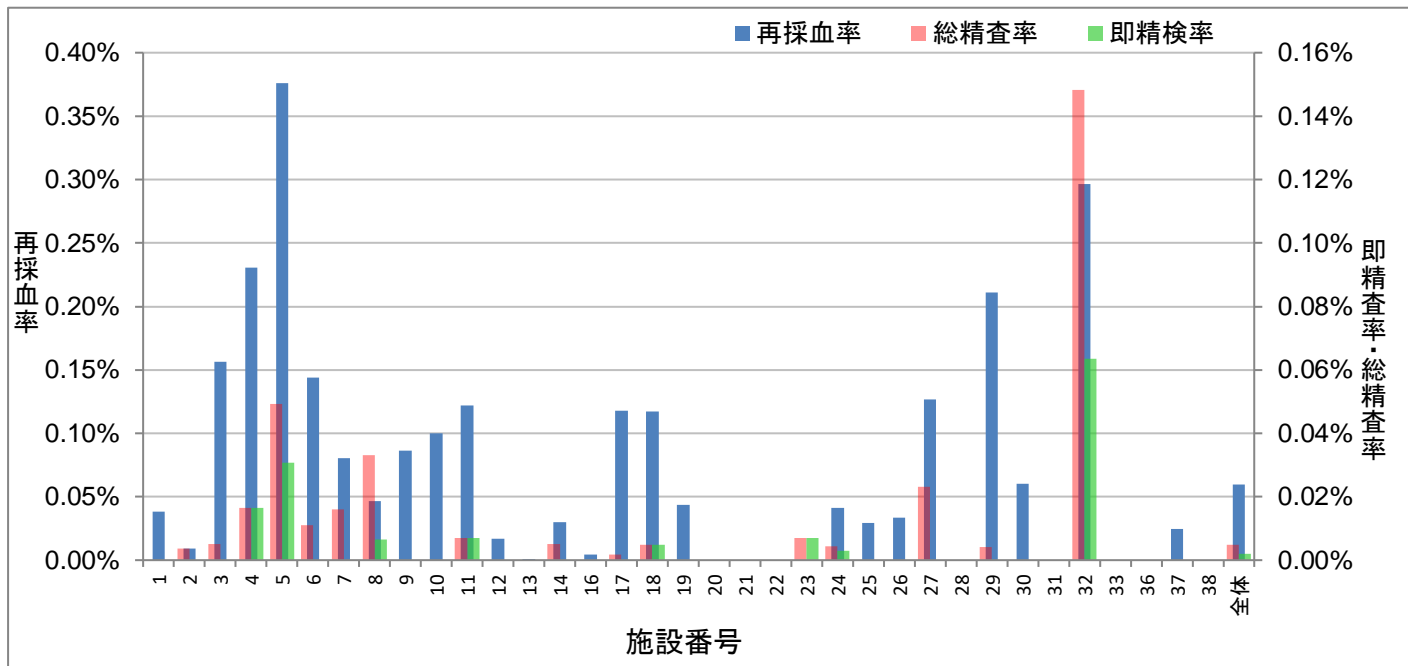
タンデムマス検査 施設別集計結果

(2020 年度結果) 【一次対象疾患】



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	55,080	全項目	131	11	18	29	12	0.238%	0.020%	0.033%	0.053%	1:4,590	41.38%
2	56,207	全項目	92	8	11	19	5	0.164%	0.014%	0.020%	0.034%	1:11,241	26.32%
3	19,834	全項目	31	11	3	14	2	0.156%	0.055%	0.015%	0.071%	1:9,917	14.29%
4	6,065	全項目	11	2	0	2	0	0.181%	0.033%	-	0.033%	-	-
5	16,223	全項目	66	5	0	5	1	0.407%	0.031%	-	0.031%	1:16,223	20.00%
6	9,025	全項目	39	0	8	8	1	0.432%	-	0.089%	0.089%	1:9,025	12.50%
7	12,400	全項目	20	1	2	3	0	0.161%	0.008%	0.016%	0.024%	-	-
8	15,090	全項目	35	5	4	9	3	0.232%	0.033%	0.027%	0.060%	1:5,030	33.33%
9	13,910	全項目	24	1	3	4	3	0.173%	0.007%	0.022%	0.029%	1:4,637	75.00%
10	14,005	全項目	27	1	2	3	2	0.193%	0.007%	0.014%	0.021%	1:7,003	66.67%
11	28,752	全項目	51	6	14	20	5	0.177%	0.021%	0.049%	0.070%	1:5,750	25.00%
12	12,015	全項目	12	2	2	4	1	0.100%	0.017%	0.017%	0.033%	1:12,015	25.00%
13	89,202	全項目	81	15	15	30	7	0.091%	0.017%	0.017%	0.034%	1:12,743	23.33%
14	40,179	全項目	72	8	9	17	8	0.179%	0.020%	0.022%	0.042%	1:5,022	47.06%
16	22,696	全項目	27	5	9	14	0	0.119%	0.022%	0.040%	0.062%	-	-
17	59,391	全項目	170	4	16	20	0	0.286%	0.007%	0.027%	0.034%	-	-
18	41,033	全項目	111	5	6	11	1	0.271%	0.012%	0.015%	0.027%	1:41,033	9.09%
19	38,871	全項目	69	11	9	20	2	0.178%	0.028%	0.023%	0.051%	1:19,436	10.00%
20	12,639	全項目	12	1	4	5	1	0.095%	0.008%	0.032%	0.040%	1:12,639	20.00%
21	10,746	全項目	26	3	6	9	0	0.242%	0.028%	0.056%	0.084%	-	-
22	6,593	全項目	3	0	1	1	0	0.046%	-	0.015%	0.015%	-	-
23	14,419	全項目	14	3	0	3	2	0.097%	0.021%	-	0.021%	1:7,210	66.67%
24	68,307	全項目	163	18	28	46	0	0.239%	0.026%	0.041%	0.067%	-	-
25	6,763	全項目	22	3	3	6	2	0.325%	0.044%	0.044%	0.089%	1:3,382	33.33%
26	47,675	全項目	68	14	16	30	6	0.143%	0.029%	0.034%	0.063%	1:7,946	20.00%
27	8,672	全項目	21	2	2	4	1	0.242%	0.023%	0.023%	0.046%	1:8,672	25.00%
28	17,904	全項目	60	1	2	3	1	0.335%	0.006%	0.011%	0.017%	1:17,904	33.33%
29	23,710	全項目	34	4	2	6	1	0.143%	0.017%	0.008%	0.025%	1:23,710	16.67%
30	9,938	全項目	15	4	11	15	1	0.151%	0.040%	0.111%	0.151%	1:9,938	6.67%
31	25,186	全項目	63	5	9	14	4	0.250%	0.020%	0.036%	0.056%	1:6,297	28.57%
32	4,724	全項目	4	4	0	4	0	0.085%	0.085%	-	0.085%	-	-
33	12,330	全項目	34	0	3	3	0	0.276%	-	0.024%	0.024%	-	-
36	12,795	全項目	19	3	1	4	0	0.148%	0.023%	0.008%	0.031%	-	-
37	8,190	全項目	26	1	3	4	0	0.317%	0.012%	0.037%	0.049%	-	-
38	5,509	全項目	8	1	0	1	0	0.145%	0.018%	-	0.018%	-	-
全体	846,078	全項目	1,661	168	222	390	72	0.196%	0.020%	0.026%	0.046%	1:11,751	18.46%
							max	0.432%	0.085%	0.111%	0.151%		75.00%
							min	0.046%	0.006%	0.008%	0.015%		6.67%

*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。

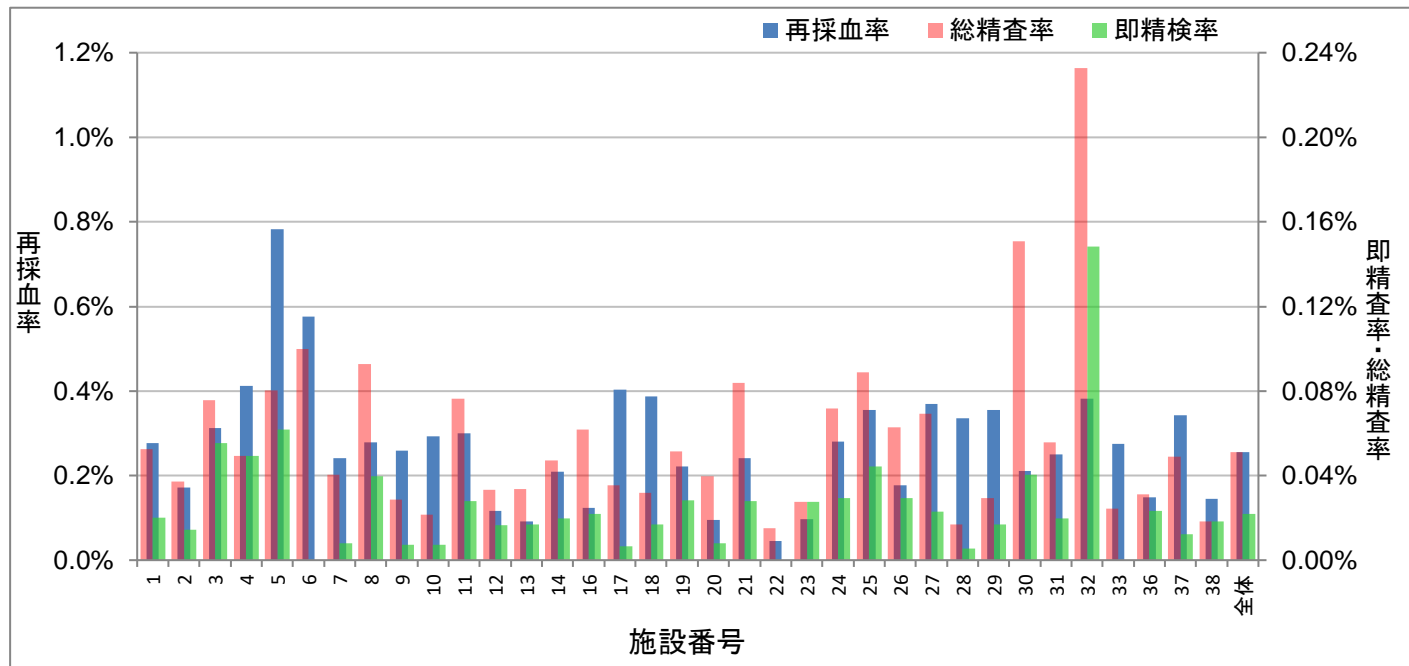


施設No	検体数	項目	再採血数	即精検数	再採血後精検数	総精検数	発見患者数	再採血率	即精検率	再採血後精検率	総精査率	発見頻度	PPV
1	55,080	全項目	21	0	0	0	1	0.038%	-	-	-	1:55,080	-
2	56,207	全項目	5	0	2	2	1	0.009%	-	0.004%	0.004%	1:56,207	50.00%
3	19,834	全項目	31	0	1	1	0	0.156%	-	0.005%	0.005%	-	-
4	6,065	全項目	14	1	0	1	1	0.231%	0.016%	-	0.016%	1:6,065	100.00%
5	16,223	全項目	61	5	3	8	0	0.376%	0.031%	0.018%	0.049%	-	-
6	9,025	全項目	13	0	1	1	0	0.144%	-	0.011%	0.011%	-	-
7	12,400	全項目	10	0	2	2	1	0.081%	-	0.016%	0.016%	1:12,400	50.00%
8	15,090	全項目	7	1	4	5	1	0.046%	0.007%	0.027%	0.033%	1:15,090	20.00%
9	13,910	全項目	12	0	0	0	0	0.086%	-	-	-	-	-
10	14,005	全項目	14	0	0	0	0	0.100%	-	-	-	-	-
11	28,752	全項目	35	2	0	2	0	0.122%	0.007%	-	0.007%	-	-
12	12,015	全項目	2	0	0	0	0	0.017%	-	-	-	-	-
13	89,202	全項目	1	0	0	0	0	0.001%	-	-	-	-	-
14	40,179	全項目	12	0	2	2	0	0.030%	-	0.005%	0.005%	-	-
16	22,696	全項目	1	0	0	0	0	0.004%	-	-	-	-	-
17	59,391	全項目	70	0	1	1	0	0.118%	-	0.002%	0.002%	-	-
18	41,033	全項目	48	2	0	2	1	0.117%	0.005%	-	0.005%	1:41,033	50.00%
19	38,871	全項目	17	0	0	0	0	0.044%	-	-	-	-	-
20	12,639	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
21	10,746	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
22	6,593	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
23	14,419	全項目	0	1	0	1	1	-	0.007%	-	0.007%	1:14,419	100.00%
24	68,307	全項目	28	2	1	3	0	0.041%	0.003%	0.001%	0.004%	-	-
25	6,763	全項目	2	0	0	0	0	0.030%	-	-	-	-	-
26	47,675	全項目	16	0	0	0	0	0.034%	-	-	-	-	-
27	8,672	全項目	11	0	2	2	2	0.127%	-	0.023%	0.023%	1:4,336	100.00%
28	17,904	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
29	23,710	全項目	50	0	1	1	1	0.211%	-	0.004%	0.004%	1:23,710	100.00%
30	9,938	全項目	6	0	0	0	0	0.060%	-	-	-	-	-
31	25,186	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
32	4,724	全項目	14	3	4	7	0	0.296%	0.064%	0.085%	0.148%	-	-
33	12,330	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
36	12,795	全項目	0	0	0	0	1	-	-	-	-	1:12,795	-
37	8,190	全項目	2	0	0	0	0	0.024%	-	-	-	-	-
38	5,509	全項目	0	0	0	0	0	-	-	-	-	-	-
全体	846,078	全項目	503	17	24	41	11	0.059%	0.002%	0.003%	0.005%	1:76,916	26.83%
							max	0.376%	0.064%	0.085%	0.148%		100.00%
							min	0.001%	0.003%	0.001%	0.002%		20.00%

*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

(2020 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	55,080	全項目	152	11	18	29	13	0.276%	0.020%	0.033%	0.053%	1:4,237	44.83%
2	56,207	全項目	97	8	13	21	6	0.173%	0.014%	0.023%	0.037%	1:9,368	28.57%
3	19,834	全項目	62	11	4	15	2	0.313%	0.055%	0.020%	0.076%	1:9,917	13.33%
4	6,065	全項目	25	3	0	3	1	0.412%	0.049%	-	0.049%	1:6,065	33.33%
5	16,223	全項目	127	10	3	13	1	0.783%	0.062%	0.018%	0.080%	1:16,223	7.69%
6	9,025	全項目	52	0	9	9	1	0.576%	-	0.100%	0.100%	1:9,025	11.11%
7	12,400	全項目	30	1	4	5	1	0.242%	0.008%	0.032%	0.040%	1:12,400	20.00%
8	15,090	全項目	42	6	8	14	4	0.278%	0.040%	0.053%	0.093%	1:3,773	28.57%
9	13,910	全項目	36	1	3	4	3	0.259%	0.007%	0.022%	0.029%	1:4,637	75.00%
10	14,005	全項目	41	1	2	3	2	0.293%	0.007%	0.014%	0.021%	1:7,003	66.67%
11	28,752	全項目	86	8	14	22	5	0.299%	0.028%	0.049%	0.077%	1:5,750	22.73%
12	12,015	全項目	14	2	2	4	1	0.117%	0.017%	0.017%	0.033%	1:12,015	25.00%
13	89,202	全項目	82	15	15	30	7	0.092%	0.017%	0.017%	0.034%	1:12,743	23.33%
14	40,179	全項目	84	8	11	19	8	0.209%	0.020%	0.027%	0.047%	1:5,022	42.11%
16	22,696	全項目	28	5	9	14	0	0.123%	0.022%	0.040%	0.062%	-	-
17	59,391	全項目	240	4	17	21	0	0.404%	0.007%	0.029%	0.035%	-	-
18	41,033	全項目	159	7	6	13	2	0.387%	0.017%	0.015%	0.032%	1:20,517	15.38%
19	38,871	全項目	86	11	9	20	2	0.221%	0.028%	0.023%	0.051%	1:19,436	10.00%
20	12,639	全項目	12	1	4	5	1	0.095%	0.008%	0.032%	0.040%	1:12,639	20.00%
21	10,746	全項目	26	3	6	9	0	0.242%	0.028%	0.056%	0.084%	-	-
22	6,593	全項目	3	0	1	1	0	0.046%	-	0.015%	0.015%	-	-
23	14,419	全項目	14	4	0	4	3	0.097%	0.028%	-	0.028%	1:4,806	75.00%
24	68,307	全項目	191	20	29	49	0	0.280%	0.029%	0.042%	0.072%	-	-
25	6,763	全項目	24	3	3	6	2	0.355%	0.044%	0.044%	0.089%	1:3,382	33.33%
26	47,675	全項目	84	14	16	30	6	0.176%	0.029%	0.034%	0.063%	1:7,946	20.00%
27	8,672	全項目	32	2	4	6	3	0.369%	0.023%	0.046%	0.069%	1:2,891	50.00%
28	17,904	全項目	60	1	2	3	1	0.335%	0.006%	0.011%	0.017%	1:17,904	33.33%
29	23,710	全項目	84	4	3	7	2	0.354%	0.017%	0.013%	0.030%	1:11,855	28.57%
30	9,938	全項目	21	4	11	15	1	0.211%	0.040%	0.111%	0.151%	1:9,938	6.67%
31	25,186	全項目	63	5	9	14	4	0.250%	0.020%	0.036%	0.056%	1:6,297	28.57%
32	4,724	全項目	18	7	4	11	0	0.381%	0.148%	0.085%	0.233%	-	-
33	12,330	全項目	34	0	3	3	0	0.276%	-	0.024%	0.024%	-	-
36	12,795	全項目	19	3	1	4	1	0.148%	0.023%	0.008%	0.031%	1:12,795	25.00%
37	8,190	全項目	28	1	3	4	0	0.342%	0.012%	0.037%	0.049%	-	-
38	5,509	全項目	8	1	0	1	0	0.145%	0.018%	-	0.018%	-	-
全体	846,078	全項目	2,164	185	246	431	83	0.256%	0.022%	0.029%	0.051%	1:10,194	19.26%
							max	0.783%	0.148%	0.111%	0.233%		75.00%
							min	0.046%	0.006%	0.008%	0.015%		6.67%

*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。