

先天性代謝異常等検査

表1 年度別受付数及び検査数

区 分	代 謝 異 常			先天性甲状腺機能低下症			副 腎 過 形 成 症		
	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)
14 年 度	73 793	111 (0.15)	73 682 (99.67)	73 791	47 (0.06)	73 744 (99.72)	73 788	46 (0.06)	73 742 (99.72)
13 年 度	74 071	144 (0.19)	73 927 (99.38)	74 019	70 (0.09)	73 949 (99.32)	74 017	66 (0.09)	73 951 (99.33)
12 年 度	74 500	114 (0.15)	74 386 (100.47)	74 518	64 (0.09)	74 454 (100.47)	74 516	63 (0.08)	74 453 (100.47)
累 計	1 915 018	7 185 (0.38)	1 907 833	1 696 020	4 105 (0.24)	1 691 915	1 193 344	1 450 (0.12)	1 191 894

※ 開始年度 代謝異常は昭和51年11月、先天性甲状腺機能低下症は昭和54年10月、副腎過形成症は昭和63年4月(61年7月からのパイロットスタディを含む)

表2 年度別・項目別検査結果

区 分			一 次 検 査					再 検 査			要精査 計	(%)
			検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)		
代 謝 異 常	14 年 度	フェニールアラニン	73 682	19	1	20	0.03	17	1	—	2	—
		メチオニン	73 682	4	1	5	—	4	1	—	2	—
		ロイシン	73 682	6	—	6	—	6	—	—	—	—
		ガラクトース	73 682	19	—	19	0.03	18	3	—	3	—
		計	73 682	48	2	50	0.07	45	5	—	7	—
	累 計	1 907 833	5 978	82	6 060	0.32	5 827	361	0.02	443	0.02	
甲 状 腺 機 能 低 下 症 副 腎 過 形 成 症	14 年 度	73 744	432	35	467	0.63	418	27	0.04	62	0.08	
	累 計	1 691 915	14 226	1 031	15 257	0.90	13 783	2 012	0.12	3 043	0.18	
	14 年 度	73 742	331	14	345	0.47	316	48	0.07	62	0.08	
	累 計	1 191 894	2 269	99	2 368	0.20	2 179	245	0.02	344	0.03	

※ (%)は一次検査に対する% (平成15年7月19日現在)

表3 年度別検査結果(先天性甲状腺機能低下症)

区 分	検査数	一 次 検 査								再 検 査					精 査 合 計
		要 再 検 査				要 精 密 診 査				検査数	要 精 密 診 査				
		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	TSH	T ₄	TSH T ₄	計		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	
54～元 年度計	754 089	3 942	3 317	22	7 281	223	198	74	495	7 095	219	1 252	22	1 493	1 988
区 分	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	精 査 合 計
2～13 年度計	864 082	5 927	573	13	6 513	408	—	93	501	6 240	259	188	17	464	965
14年度	73 744	395	37	0	432	24	—	11	35	418	17	9	1	27	62

※ TSH：甲状腺刺激ホルモン検査 T₄：甲状腺ホルモン検査 F-T₄：遊離型甲状腺ホルモン検査 (平成15年7月19日現在)
※ 平成2年からT₄をF-T₄に変更

表4 精密診査診断症例数（代謝異常）

区 分		12 年度	13 年度	14 年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	3	1	2	189	
	フェニールケトン尿症	—	—	—	13	
	高フェニールアラニン血症	2	—	—	10	13
	一過性高フェニールアラニン血症	1	1	—	18	1 907 833
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	—	—	1	128	
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	1
	死亡	—	—	—	2	146 756
	精査中または、診断未定	—	—	1	12	
メチオニン	総 数	—	4	2	127	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	4	
	高メチオニン血症	—	3	—	13	4
	一過性高メチオニン血症	—	—	—	8	1 907 833
	正常	—	—	1	87	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	1
	死亡	—	—	—	2	476 958
	精査中または、診断未定	—	1	1	6	
ロイシン	総 数	—	2	—	12	
	メイプルシロップ尿症	—	1	—	3	3
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	1 907 833
	正常	—	1	—	7	1
ガラクトース	総 数	6	1	3	111	
	ガラクトース血症	2	—	1	27	
	ガラクトース血症の疑い	—	—	—	0	
	高ガラクトース血症	2	—	—	16	27
	高ガラクトース血症の疑い	—	—	—	0	1 907 833
	一過性高ガラクトース血症	—	—	—	12	
	肝障害	—	1	1	6	
	正常	—	—	—	29	1
	その他（他疾患など）	2	—	—	8	70 660
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	1	9	
	低出生体重児	—	—	—	2	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

表A 検査方法

疾 患 名	検 査 項 目	検 査 方 法	
		一 次 検 査	確 認 検 査
アミノ酸代謝異常症			
フェニールケトン尿症	フェニールアラニン	脱水素酵素マイクロプレート法	アミノ酸 HPLC 法
ホモシスチン尿症	メチオニン	ガスリー法	
メイプルシロップ尿症	ロイシン	(B I A法)	
糖質代謝異常症			
ガラクトース血症	ガラクトース	脱水素酵素マイクロプレート法	ポイトラー法
甲状腺機能低下症	TSH F-T ₄	ELISA サンドイッチ法 ELISA 競合法	
副腎過形成症	17-OHP	直接法 ELISA 競合法	抽出法 ELISA 競合法

表5 精密診査診断症例数（先天性甲状腺機能低下症）

区 分	12年度	13年度	14年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	94	75	62	2 953	
先天性甲状腺機能低下症	31	33	26	425	
中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	14	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	1	
一過性甲状腺機能低下症	10	8	9	108	
一過性高TSH血症	5	5	2	119	
TBG低下症	1	1	—	821	$\frac{439}{1\ 691\ 915}$
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	1	—	1	290	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	—	—	—	1	$\left[\frac{1}{3\ 854} \right]$
ダウン症	—	—	—	4	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	1	3	—	4	
低出生体重児	—	—	—	2	
正常	30	19	20	1 038	
その他（他疾患など）	1	—	—	5	
死亡	—	1	—	25	
精査中または、診断未定	4	26	18	129	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）

表6 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	12年度	13年度	14年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	34	55	62	344	
副腎過形成症	2	8	1	57	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	$\frac{57}{1\ 191\ 894}$
一過性高17-OHP	1	9	—	24	
低出生体重児	18	25	18	133	
正常	6	6	16	70	
その他（他疾患など）	—	—	—	5	$\left[\frac{1}{20\ 910} \right]$
死亡	2	—	—	2	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	1	
精査中または、診断未定	5	7	27	51	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

表7 その他の検査（14年度）

区 分	代 謝 異 常			先 天 性 甲 状 腺 機 能 低 下 症			副 腎 過 形 成 症		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数
未 熟 児 な ど	1 918	$\frac{8}{(0.42)}$	1 910	1 208	$\frac{4}{(0.33)}$	1 204	1 209	$\frac{3}{(0.25)}$	1 206
精 密 診 査	41	$\frac{—}{(—)}$	41	14	$\frac{—}{(—)}$	14	26	$\frac{—}{(—)}$	26

※ 未熟児などとは出生体重2,000g以下または採血時哺乳量不良の初回検査