

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	アミノ酸・糖 代謝異常症			甲状腺機能低下症			副腎過形成症			有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
	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)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数
26年度	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.54)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.54)
25年度	65 879	32 (0.05)	65 847 (98.98)	65 901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65 901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65 879	32 (0.05)	65 847
24年度	66 564	40 (0.06)	66 524 (99.53)	66 587	40 (0.06)	66 547 (99.50)	66 585	38 (0.06)	66 547 (99.50)	66 564	40 (0.06)	66 524
累計	2 745 261	7 777 (0.28)	2 737 484	2 526 447	4 488 (0.18)	2 521 959	2 023 758	1 821 (0.09)	2 021 937	231 997	91 (0.04)	231 906

※開始年度 代謝異常症は昭和51年11月、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）、有機酸・脂肪酸代謝異常症等は平成23年10月

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	(%)			
アミノ酸・糖 代謝異常症	26年度	フェニルアラニン	66 864	14	1	15	0.02	11	4	-	5	-
		メチオニン	66 864	1	-	1	-	1	1	-	1	-
		ロイシン	66 864	3	-	3	-	3	-	-	-	-
		ガラクトース	66 864	13	3	16	0.02	12	-	-	3	-
	計	66 864	31	4	35	0.05	27	5	-	9	0.01	
	累計	2 737 484	6 444	109	6 553	0.24	6 268	427	0.02	536	0.02	
甲状腺機能低下症	26年度	66 864	601	33	634	0.95	541	54	0.08	87	0.13	
	累計	2 521 959	20 564	1 505	22 069	0.88	19 804	2 563	0.10	4 068	0.16	
副腎過形成症	26年度	66 864	275	30	305	0.46	261	25	0.04	55	0.08	
	累計	2 021 937	5 585	387	5 972	0.30	5 392	614	0.03	1 001	0.05	
有機酸・脂肪酸代謝異常症等	26年度	66 864	351	6	357	0.53	343	16	0.02	22	0.03	
	累計	231 906	1 593	22	1 615	0.70	1 566	61	0.03	83	0.04	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成27年6月30日現在)

表3 年度別検査結果（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
2～25年度計	1 701 006	10 351	1 698	32	12 081	709	-	235	944	11 577	561	353	47	961	1 905
26年度	66 864	301	294	6	601	20	-	13	33	541	25	23	6	54	87

※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27年6月30日現在)

※平成2年度からT₄をF-T₄に変更

表4 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖 代謝異常症）

区 分		24年度	25年度	26年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	2	6	5	213	
	フェニルケトン尿症	—	1	—	18	18 2 737 484
	高フェニルアラニン血症	1	4	2	20	
	一過性高フェニルアラニン血症	—	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	—	—	1	133	(1 / 152 082)
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	1	1	2	16	
メチオニン	総 数	1	3	1	148	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	5	5 2 737 484
	高メチオニン血症	—	2	1	20	
	一過性高メチオニン血症	—	1	—	11	
	正常	—	—	—	89	(1 / 547 497)
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	1	—	—	12	
ロイシン	総 数	1	—	—	13	
	メープルシロップ尿症	1	—	—	4	4 2 737 484
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	
	正常	—	—	—	7	(1 / 684 371)
ガラクトース	総 数	5	2	3	153	
	ガラクトース血症	—	—	—	31	33 2 737 484
	ガラクトース血症Ⅲ型	—	2	—	2	
	高ガラクトース血症	5	—	2	29	
	一過性高ガラクトース血症	—	—	1	20	
	肝障害	—	—	—	6	
	正常	—	—	—	35	(1 / 82 954)
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	低出生体重児	—	—	—	3	
	精査中または、診断未定	—	—	—	16	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成27年6月30日現在）

表5 検査方法

疾 患 名	検 査 項 目	検 査 方 法
アミノ酸代謝異常症		
フェニルケトン尿症	Phe	タンデムマス法
ホモシスチン尿症	Met	
メープルシロップ尿症	Leu, Ile	
糖質代謝異常症		
ガラクトース血症	Gal	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
有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
シトルリン血症Ⅰ型	Cit	タンデムマス法
アルギニノコハク酸尿症	Cit, ASA	
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	
プロピオン酸血症	C3, C3/C2	
イソ吉草酸血症	C5	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH	
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH	
複合カルボキシルラーゼ欠損症	C5-OH	
グルタル酸尿症Ⅰ型	C5-DC	
M C A D 欠損症	C8, C8/C10	
V L C A D 欠損症	C14:1, C14:1/C2	
T F P / L C H A D 欠損症	C16-OH, C18:1-OH	
C P T 1 欠損症	C0/(C16+C18)	

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	24年度	25年度	26年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	92	81	87	3 981	
先天性甲状腺機能低下症	45	39	27	835	$\frac{892}{2\,521\,959}$ $\left(\frac{1}{2\,827}\right)$
中枢性甲状腺機能低下症	3	5	3	57	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	1	—	3	
一過性甲状腺機能低下症	19	9	6	251	
高TSH血症	—	—	—	146	
TBG低下症	1	1	1	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	3	2	5	333	
栄養失調に伴うT ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	—	1	—	10	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	1	—	—	9	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	4	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	2	
TBG低下症の疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	9	15	17	1 162	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	1	—	—	37	
精査中または、診断未定	10	8	28	279	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）（統括性を含む）（平成27年6月30日現在）

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	24年度	25年度	26年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	54	69	55	947	
副腎過形成症	5	3	3	99	$\frac{99}{2\,021\,937}$ $\left(\frac{1}{20\,424}\right)$
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	2	10	5	77	
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	32	25	17	447	
正常	2	2	1	117	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	—	—	—	2	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	
精査中または、診断未定	13	29	29	193	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）（平成27年6月30日現在）

表8 精密診査診断症例数（有機酸・脂肪酸代謝異常症等）

区 分	24年度	25年度	26年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	10	19	22	64	
メチルマロン酸血症	1	1	2	6	$\frac{21}{231\,906}$ $\left(\frac{1}{11\,043}\right)$
プロピオン酸血症	2	3	—	6	
メチルクロトニルグリシン血症	—	1	—	2	
グルタル酸血症Ⅰ型	—	—	—	1	
MCAD欠損症	—	1	—	3	
VLCAD欠損症	—	—	1	2	
シトルリン血症Ⅰ型	—	1	—	1	
シトルリン欠損症	—	—	2	3	
全身性カルニチン欠乏症	1	—	1	3	
一過性高C5血症	1	3	—	6	
一過性高C5-OH血症	—	1	2	4	
シトルリン血症Ⅰ型疑い	2	—	—	2	
一過性高C3血症	1	1	—	2	
一過性高C8血症	—	1	—	1	
一過性高C0血症	—	1	—	1	
一過性高C0血症疑い	—	—	1	1	
VLCAD疑い	—	1	—	1	
シトルリン欠損症疑い	—	2	—	2	
正常	2	1	2	5	
精査中または、診断未定	—	1	11	12	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体） 疾患名はパイロットスタディのデータも含む（平成27年6月30日現在）

表9 その他の検査（26年度）

区 分	アミノ酸・糖 代謝異常症			甲状腺機能低下症			副 腎 過 形 成 症			有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
	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	検 体 受 付 数	検 査 不 能 数 (%)	検 査 数
低出生体重児	1 237	(—)	1 237	1 237	(—)	1 237	1 237	(—)	1 237	1 237	(—)	1 237
精 密 診 査 他	33	(—)	33	13	(—)	13	183	(—)	183	63	(—)	63

低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査