

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
27年度	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)
26年度	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.54)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66 876	12 (0.02)	66 864
25年度	65 879	32 (0.05)	65 847 (98.98)	65 901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65 879	32 (0.05)	65 847
累計	2 811 343	7797 (0.28)	2 803 546	2 592 529	4508 (0.17)	2 588 021	2089840	1 841 (0.09)	2 087 999	298 079	111 (0.04)	297 968

※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	
		検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)	計	(%)	
アミノ酸・糖代謝異常症	27年度	フェニルアラニン	66 062	6	2	8	0.01	4	2	-	4	-
		メチオニン	66 062	2	-	2	-	2	2	-	2	-
		ロイシン	66 062	9	1	10	0.02	8	-	-	1	-
		ガラクトース	66 062	21	1	22	0.03	21	2	-	3	-
	計	66 062	38	4	42	0.06	35	6	-	10	0.02	
	累計	2 803 546	6 451	109	6 560	0.23	6 277	428	0.02	537	0.02	
甲状腺機能低下症	27年度	66 062	600	35	635	0.96	565	80	0.12	115	0.17	
	累計	2 588 021	20 571	1 507	22 078	0.85	19 846	2 592	0.10	4 099	0.16	
副腎過形成症	27年度	66 062	199	31	230	0.35	194	18	0.03	49	0.07	
	累計	2 087 999	5 509	388	5 897	0.28	5 328	607	0.03	995	0.05	
有機酸・脂肪酸代謝異常症等	27年度	66 062	300	4	304	0.46	298	18	0.03	22	0.03	
	累計	297 968	1 542	20	1 562	0.52	1 525	64	0.02	84	0.03	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成28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				要精査計	
		要再検査				要精密診査				要精密診査					
		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	TSH	T ₄	TSH T ₄	計	検査数	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	要精査計
2～26年度計	1 767 870	10 652	1 992	38	12 682	729	-	248	977	12 118	586	376	53	1 015	1 992
27年度	66 062	297	302	1	600	22	-	13	35	565	28	50	2	80	115

※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28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		25年度	26年度	27年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	6	5	4	217	
	フェニルケトン尿症	1	1	2	21	$\frac{21}{2\ 803\ 546}$ $\left(\frac{1}{133\ 502} \right)$
	高フェニルアラニン血症	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	
	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	17	
メチオニン	総 数	3	1	2	151	
ホモシスチン尿症	-	-	-	5	$\frac{5}{2\ 803\ 546}$ $\left(\frac{1}{560\ 709} \right)$	
高メチオニン血症	2	1	1	21		
一過性高メチオニン血症	1	-	-	11		
正常	-	-	-	89		
その他（他疾患など）	-	-	-	9		
死亡	-	-	-	2		
精査中または、診断未定	-	-	1	14		
ロイシン	総 数	-	-	1		14
メープルシロップ尿症	-	-	1	5	$\frac{5}{2\ 803\ 546}$ $\left(\frac{1}{560\ 709} \right)$	
一過性高ロイシン血症	-	-	-	2		
正常	-	-	-	7		
ガラクトース	総 数	2	3	3	156	
	ガラクトース血症	-	-	-	31	$\frac{33}{2\ 803\ 546}$ $\left(\frac{1}{84\ 956} \right)$
	ガラクトース血症Ⅲ型	2	-	-	2	
	高ガラクトース血症	-	2	-	29	
	一過性高ガラクトース血症	-	1	1	21	
	肝障害	-	-	-	6	
	正常	-	-	-	35	
	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	-	-	2	18		

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成28年6月30日現在）

※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

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	
ビドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH	
複合カルボキシラーゼ欠損症	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	25年度	26年度	27年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総	数	81	90	115	4 099	
先天性甲状腺機能低下症		39	30	11	850	$\frac{908}{2\ 588\ 021}$
中枢性甲状腺機能低下症		5	3	1	58	
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		9	6	6	257	
高TSH血症		—	—	—	146	
TBG低下症		1	1	—	838	
TBG増多症		—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下		2	10	8	346	
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		—	—	—	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		15	19	10	1 174	$\left(\frac{1}{2\ 850} \right)$
その他（他疾患など）		—	—	1	9	
死亡		—	—	—	37	
精査中または、診断未定		8	21	78	349	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む） (平成28年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区	分	25年度	26年度	27年度	累計	発生頻度 ¹⁾	
総	数	69	55	49	995		
副腎過形成症		3	3	1	100	$\frac{100}{2\ 087\ 999}$	
副腎過形成症の疑い		—	—	—	1		
一過性高17-OHP		10	5	1	78		
一過性高17-OHPの疑い		—	—	—	1		
低出生体重児		25	17	8	455		
正常		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		29	29	39	231		
							$\left(\frac{1}{20\ 880} \right)$

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (平成28年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

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	25年度	26年度	27年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総	数	18	23	22	86	
メチルマロン酸血症		1	2	1	7	$\frac{24}{297\ 968}$
プロピオン酸血症		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	—	2	5	
VLCAD欠損症		—	1	—	2	
シトルリン血症Ⅰ型		1	—	—	1	
シトリン欠損症		—	2	—	3	
全身性カルニチン欠乏症		—	1	—	3	
一過性高C5血症		3	—	1	7	
一過性高C5-OH血症		—	4	4	9	
シトルリン血症Ⅰ型疑い		—	—	—	2	
一過性高C3血症		1	—	—	2	
一過性高C8血症		1	—	—	1	
一過性低C0血症		1	—	2	3	
一過性低C0血症疑い		—	1	—	1	
VLCAD疑い		1	—	—	1	
シトリン欠損症疑い		2	—	—	2	
正常		1	3	1	7	
精査中または、診断未定		1	9	11	21	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（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28年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会 先天性代謝異常対策委員会 治療研究班 資料より

表9 その他の検査（27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	1 247	(—)	1 247	1 247	(—)	1 247	1 247	(—)	1 247	1 247	(—)	1 247
精密診査他	30	(—)	30	17	(—)	17	156	(—)	156	37	(—)	37

低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査