

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)
開始年度～ 9 年 度 計	1 543 053	6 613 (0.43)	1 536 440	1 324 464	3 782 (0.29)	1 320 682	821 798	1 134 (0.14)	820 664
10 年 度	75 023	110 (0.15)	74 913 (101.49)	75 066	86 (0.11)	74 980 (101.50)	75 064	85 (0.11)	74 979 (101.49)
11 年 度	74 128	93 (0.13)	74 035 (98.83)	74 162	56 (0.08)	74 106 (98.83)	74 161	56 (0.08)	74 105 (98.83)
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	1 766 704	6 930 (0.39)	1 759 774	1 548 210	3 988 (0.26)	1 544 222	1 045 539	1 338 (0.13)	1 044 201

※ 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	51 ～ 11 年 度 計		1 685 838	5 822	75	5 897	0.35	5 678	344	0.02	419	0.02
	12 年 度	フェニールアラニン	74 386	24	—	24	0.03	23	3	—	3	—
		メチオニン	74 386	5	—	5	—	5	—	—	—	—
		ロイシン	74 386	10	—	10	0.01	10	—	—	—	—
		ガラクトース	74 386	16	3	19	0.03	16	3	—	6	—
	計		74 386	55	3	58	0.08	54	6	—	9	0.01
累 計		1 760 224	5 877	78	5 955	0.34	5 732	350	0.02	428	0.02	
甲能 状低下 機症	54 ～ 11 年 度 計		1 469 768	12 648	880	13 528	0.92	12 264	1 932	0.13	2 812	0.19
	12 年 度		74 454	614	58	672	0.90	589	36	0.05	94	0.13
	累 計		1 544 222	13 262	938	14 200	0.92	12 853	1 968	0.13	2 906	0.19
副形 腎成 過症	61 ～ 11 年 度 計		969 748	1 398	70	1 468	0.15	1 341	123	0.01	193	0.02
	12 年 度		74 453	213	6	219	0.29	207	28	0.04	34	0.05
	累 計		1 044 201	1 611	76	1 687	0.16	1 548	151	0.01	227	0.02

※ (%)は一次検査に対する%

(平成13年7月20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	FT ₄	TSH F-T ₄	計	TSH	FT ₄	TSH F-T ₄	計	検査数	TSH	FT ₄	TSH F-T ₄	計	精 査 合 計
2～11 年度計	715 679	4 836	518	13	5 367	312	—	73	385	5 140	214	184	13	411	796
12年度	74 454	589	25	0	614	48	—	10	58	589	30	3	3	36	94

(平成13年7月20日現在)

表4 初回検査不能検体の理由別数（12年度）

理 由	代 謝 異 常		先天性甲状腺機能低下症		副腎過形成症	
	数	%	数	%	数	%
総 数	114	100.0	64	100.0	63	100.0
血液の浸透が不十分だったため	60	52.6	12	18.8	11	17.5
受付まで2週間以上経過で古過ぎたため	29	25.4	29	45.3	29	46.0
採血日が生後3日以内で早過ぎたため	16	14.0	16	25.0	17	27.0
ろ紙が汚染されていたため	5	4.4	4	6.3	4	6.3
血液の量が少なかったため	4	3.5	2	3.1	1	1.6
血液がにじんでうすくなっていたため	1	0.9	1	1.6	1	1.6
血液が変性していたため	1	0.9	—	—	—	—
再 受 付 数	111	97.4	62	96.9	61	96.8

表5 精密検査診断症例数（代謝異常）

区 分	51年～ 9年度	10年度	11年度	12年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	176	2	3	4	185
	フェニールケトン尿症	13	—	—	—	13
	高フェニールアラニン血症	7	1	—	1	9
	一過性高フェニールアラニン血症	16	—	—	1	17
	肝障害	3	—	—	—	3
	正常	123	1	3	—	127
	その他（他疾患など）	3	—	—	—	3
	死亡	2	—	—	—	2
	精査中または、診断未定	9	—	—	2	11
メチオニン	総 数	119	2	2	—	126
	ホモシスチン尿症	4	—	—	—	4
	高メチオニン血症	9	—	1	—	10
	一過性高メチオニン血症	8	—	—	—	8
	正常	86	—	—	—	86
	その他（他疾患など）	6	2	1	—	9
	死亡	2	—	—	—	2
	精査中または、診断未定	4	—	—	—	4
ロイシン	総 数	10	—	—	—	10
	メイプルシロップ尿症	2	—	—	—	2
	一過性高ロイシン血症	2	—	—	—	2
	正常	6	—	—	—	6
ガラクトース	総 数	90	3	8	6	107
	ガラクトース血症	21	—	3	2	26
	ガラクトース血症の疑い	0	—	—	—	0
	高ガラクトース血症	14	—	—	2	16
	高ガラクトース血症の疑い	0	—	—	—	0
	一過性高ガラクトース血症	12	—	—	—	12
	肝障害	4	—	—	—	4
	正常	29	—	—	—	29
	その他（他疾患など）	1	1	4	2	8
	死亡	2	—	—	—	2
	精査中または、診断未定	5	2	1	—	8
	低出生体重児	2	—	—	—	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 ホモシスチン尿症 メイプルシロップ尿症	フェニールアラニン メチオニン ロイシン	ガスリー法 （BIA法）	アミノ酸 HPLC法 他
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	
先天性甲状腺機能低下症	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6 精密検査診断症例数（先天性甲状腺機能低下症）

区 分	54年～ 9年度	10年度	11年度	12年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	2 624	65	95	94	2 878	
先天性甲状腺機能低下症	266	28	40	28	362	
中枢性甲状腺機能低下症	14	—	—	—	14	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	1	—	—	—	1	
一過性甲状腺機能低下症	74	7	10	8	99	
一過性高TSH血症	104	3	5	5	117	
TBG低下症	816	3	1	1	821	$\frac{376}{1\ 544\ 222}$
TBG増多症	1	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	285	3	1	—	289	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	1	—	—	—	1	$\left[\frac{1}{4\ 107} \right]$
ダウン症	4	—	—	—	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	—	—	—	2	
正常	952	17	30	18	1 017	
その他（他疾患など）	4	—	1	—	5	
死亡	21	2	1	1	25	
精査中または、診断未定	79	2	5	30	116	

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7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	61年～ 9年度	10年度	11年度	12年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	146	28	19	34	227	
副腎過形成症	39	3	4	2	48	
一過性高17-OHP	14	—	—	1	15	$\frac{48}{1\ 044\ 201}$
低出生体重児	52	12	8	11	83	
正常	30	8	4	6	48	
その他（他疾患など）	4	—	2	—	6	$\left[\frac{1}{21\ 754} \right]$
死亡	0	—	—	2	2	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	1	—	—	—	1	
精査中または、診断未定	6	5	1	12	24	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

表8 その他の検査（12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	1 833	$\frac{8}{(0.44)}$	1 825	1 177	$\frac{4}{(0.34)}$	1 173	1 180	$\frac{3}{(0.25)}$	1 177
精 密 診 査	25	$\frac{—}{(—)}$	25	26	$\frac{—}{(—)}$	26	22	$\frac{—}{(—)}$	22

※ 未熟児などとは出生体重2,000g以下または採血時哺乳不良の初回検査