

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～ 10年度計	1 618 526	6 723 (0.42)	1 611 803	1 399 530	3 868 (0.28)	1 395 662	896 862	1 219 (0.14)	895 643
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)
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)
累 計	1 841 225	7 074 (0.38)	1 834 151	1 622 229	4 058 (0.25)	1 618 171	1 119 556	1 404 (0.13)	1 118 152

※ 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 ～ 12 年 度 計	1 760 224	5 877	78	5 955	0.34	5 732	350	0.02	428	0.02	
	13 年 度	フェニールアラニン	73 927	24	—	24	0.03	23	1	—	1	—
		メチオニン	73 927	6	—	6	—	5	4	—	4	—
		ロイシン	73 927	9	2	11	0.01	9	—	—	2	—
		ガラクトース	73 927	14	—	14	0.02	13	1	—	1	—
	計	73 927	53	2	55	0.08	50	6	—	9	0.01	
累 計	1 834 151	5 930	80	6 010	0.33	5 782	356	0.02	436	0.02		
甲能低下 状態機症	54 ～ 12 年 度 計	1 544 222	13 262	938	14 200	0.92	12 853	1 968	0.13	2 906	0.19	
	13 年 度	73 949	532	58	590	0.80	511	17	0.02	75	0.10	
累 計	1 618 171	13 794	996	14 790	0.91	13 364	1 985	0.12	2 981	0.18		
副形腎成 過症	61 ～ 12 年 度 計	1 044 201	1 611	76	1 687	0.16	1 549	151	0.01	227	0.02	
	13 年 度	73 951	327	9	336	0.45	310	46	0.06	55	0.07	
累 計	1 118 152	1 938	85	2 023	0.18	1 859	197	0.02	282	0.03		

※ (%)は一次検査に対する% (平成14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	FT 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
2～12 年度計	790 133	5 425	543	13	5 981	360	—	83	443	5 729	244	187	16	447	890
13年度	73 949	502	30	0	532	48	—	10	58	511	15	1	1	17	75

※ 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14年7月19日現在)
※ 平成2年からT₄をF-T₄に変更

表4 初回検査不能検体の理由別数（13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	144	100.0	70	100.0	66	100.0
血液の浸透が不十分だったため	80	55.6	12	17.1	12	18.2
受付まで2週間以上経過で古過ぎたため	32	22.2	32	45.7	32	48.5
採血日が生後3日以内で早過ぎたため	20	13.9	23	32.9	19	28.8
血液の量が少なかったため	9	6.3	—	—	—	—
ろ紙が汚染されていたため	2	1.4	2	2.9	2	3.0
再 受 付 数	143	99.3	69	98.6	65	98.5

表5 精密検査診断症例数（代謝異常）

区 分		51年～ 10年度	11年度	12年度	13年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	178	4	3	1	186	
	フェニルケトン尿症	13	—	—	—	13	
	高フェニルアラニン血症	8	—	2	—	10	
	一過性高フェニルアラニン血症	16	—	1	1	18	
	肝障害	3	—	—	—	3	
	正常	124	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	1	—	—	10	
メチオニン	総 数	121	2	—	4	127	
	ホモシチン尿症	4	—	—	—	4	
	高メチオニン血症	9	1	—	3	13	
	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）	8	1	—	—	9	
	死亡	2	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	4	—	—	1	5	
ロイシン	総 数	10	—	—	2	12	
	メイプルシロップ尿症	2	—	—	1	3	
	一過性高ロイシン血症	2	—	—	—	2	
	正常	6	—	—	1	7	
ガラクトース	総 数	93	8	6	1	108	
	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	—	—	1	5	
	正常	29	—	—	—	29	
	その他（他疾患など）	2	4	2	—	8	
	死亡	2	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	7	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 フェニルケトン尿症 ホモシチン尿症 メイプルシロップ尿症	フェニルアラニン 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 精密診査診断症例数（先天性甲状腺機能低下症）

区 分	54年～ 10年度	11年度	12年度	13年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	2 684	95	94	75	2 953	
先天性甲状腺機能低下症	294	41	31	25	391	
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	81	10	8	9	108	
一過性高TSH血症	107	5	5	2	119	
TBG低下症	819	1	1	—	821	405 1 618 171
TBG增多症	1	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	288	1	—	1	290	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	1	—	—	—	1	
ダウン症	4	—	—	—	4	$\left[\frac{1}{3\ 995} \right]$
先天性甲状腺機能低下症の疑い	0	1	3	—	4	
低出生体重児	2	—	—	—	2	
正常	969	30	19	20	1 038	
その他（他疾患など）	4	1	—	—	5	
死亡	23	1	1	—	25	
精査中または、診断未定	81	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7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	61年～ 10年度	11年度	12年度	13年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	175	18	34	55	282	
副腎過形成症	42	4	2	5	53	
副腎過形成症の疑い	0	1	—	—	1	53 1 118 152
一過性高17-OHP	14	—	1	9	24	
低出生体重児	64	8	17	16	105	
正常	38	4	6	4	52	
その他（他疾患など）	4	1	—	—	5	$\left[\frac{1}{21\ 097} \right]$
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	11	1	6	21	39	

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（13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	1 831	6 (0.33)	1 825	1 129	— (—)	1 129	1 130	— (—)	1 130
精 密 診 査	32	— (—)	32	33	— (—)	33	45	— (—)	45

※ 未熟児などとは出生体重2,000 g以下または採血時哺乳量不良の初回検査