

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)
15 年 度	73 031	97 (0.13)	72 934 (98.98)	73 010	38 (0.05)	72 972 (98.95)	73 010	38 (0.05)	72 972 (98.96)
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)
累 計	1 988 049	7 282 (0.37)	1 980 767	1 769 030	4 143 (0.23)	1 764 887	1 266 354	1 488 (0.12)	1 264 866

※ 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

			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	15 年 度	フェニールアラニン	72 934	21	1	22	0.03	20	2	—	3	—
		メチオニン	72 934	6	—	6	—	4	2	—	2	—
		ロイシン	72 934	4	—	4	—	4	—	—	—	—
		ガラクトース	72 934	14	1	15	0.02	12	3	—	4	—
		計	72 934	45	2	47	0.06	40	7	—	9	0.01
	累 計		1 980 767	6 023	84	6 107	0.31	5 868	368	0.02	452	0.02
能 甲 低 下 症	15 年 度	72 972	447	45	492	0.67	436	29	0.04	74	0.10	
	累 計	1 764 887	14 673	1 076	15 749	0.89	14 224	2 045	0.12	3 121	0.18	
形 副 成 腎 過	15 年 度	72 972	429	9	438	0.60	415	66	0.09	75	0.10	
	累 計	1 264 866	2 698	108	2 806	0.22	2 598	311	0.02	419	0.03	

※ (%)は一次検査に対する%

(平成16年7月15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	T4	TSH T ₄	計	TSH	T4	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 ～14 年度計	937 826	6 322	610	13	6 945	432	—	104	536	6 658	276	197	18	491	1 027
15年度	72 972	388	58	1	447	28	—	17	45	436	16	11	2	29	74

※ 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2年からT4をF-T₄に変更

(平成16年7月15日現在)

表4 精密診査診断症例数（代謝異常）

区 分		13年度	14年度	15年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	1	2	3	191	
	フェニールケトン尿症	—	1	1	15	$\frac{15}{1\,980\,767}$ $\left(\frac{1}{132\,051} \right)$
	高フェニールアラニン血症	—	—	—	10	
	一過性高フェニールアラニン血症	1	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	—	1	2	130	
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	—	10	
メチオニン	総 数	4	2	2	131	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	4	$\frac{4}{1\,980\,767}$ $\left(\frac{1}{495\,192} \right)$
	高メチオニン血症	3	—	1	14	
	一過性高メチオニン血症	—	—	—	8	
	正常	—	1	—	87	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	1	1	1	7	
ロイシン	総 数	2	—	—	12	
	メイプルシロップ尿症	1	—	—	3	$\frac{3}{1\,980\,767}$ $\left(\frac{1}{660\,256} \right)$
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	
	正常	1	—	—	7	
ガラクトース	総 数	1	3	4	115	
	ガラクトース血症	—	2	—	28	$\frac{28}{1\,980\,767}$ $\left(\frac{1}{70\,742} \right)$
	ガラクトース血症の疑い	—	—	—	0	
	高ガラクトース血症	—	—	—	16	
	高ガラクトース血症の疑い	—	—	—	0	
	一過性ガラクトース血症	—	—	—	12	
	肝障害	1	1	—	6	
	正常	—	—	1	30	
	その他（他疾患など）	—	—	—	8	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	3	11	
	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	フェニールアラニン	脱水素酵素マイクロプレート法	アミノ酸 HOLC法
フェニールケトン尿症	メチオニン	ガスリー法	
ホモシスチン尿症	ロイシン	(BIA法)	
メイプルシロップ尿症	ガラクトース	脱水素酵素マイクロプレート法	
糖質代謝異常症		ポイトラー法	
ガラクトース血症			
先天性甲状腺機能低下症	TSH F-T4	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	13年度	14年度	15年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	75	62	74	3 089	
先天性甲状腺機能低下症	33	30	26	456	
中枢性甲状腺機能低下症	—	—	2	17	
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	12	6	5	122	
一過性高TSH血症	2	1	3	123	
TBG低下症	—	—	2	824	$\left(\frac{473}{1\,764\,887} \right)$
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T4低下	1	4	1	295	
栄養失調に伴う一過性T4低下	—	—	—	1	
ダウン症	—	1	1	7	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	4	
低出生体重児	—	—	—	2	$\left(\frac{1}{3\,731} \right)$
正常	22	11	9	1061	
その他（他疾患など）	—	—	1	6	
死亡	—	2	1	28	
精査中または、診断未定	5	7	23	141	

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	13年度	14年度	15年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	55	62	75	419	
副腎過形成症	8	3	2	61	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	$\frac{61}{1\,264\,866}$
一過性高17-OHP	9	2	—	26	
低出生体重児	26	28	21	165	
正常	6	18	21	95	
その他（他疾患など）	—	—	1	6	$\frac{1}{20\,736}$
死亡	—	—	—	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	6	11	30	62	

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（15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	1 966	5 (0.25)	1 961	1 241	3 (0.24)	1 238	1 243	3 (0.24)	1 240
精 密 診 査	77	— (—)	77	30	— (—)	30	22	— (—)	22

※ 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